

KARELIA- AMMATTIKORKEAKOULU
Hoitotyön koulutusohjelma

Katri Toroskainen

RETTIN SYNDROOMAN HOITOTYÖ

Opinnäytetyö
Huhtikuu 2014

Tekijä

Katri Toroskainen

Nimeke

Rettin syndrooman hoitotyö

Tiivistelmä

Rettin syndrooma on harvinainen kehitysvammaisuutta aiheuttava oireyhtymä, jota ilmenee Suomessa noin sadalla henkilöllä. Vaikka uusia Rett-lapsia syntyy vuodessa Suomessa vain noin 2–3, ovat heidänkin perheensä ja hoitajansa oikeutettuja saamaan laadukasta tietoa oireyhtymästä.

Opinnäytetyön tehtävänä oli koostaa tietoa Rettin syndroomasta ja siihen liittyvistä erityistarpeista Rett-lasten hoitajille ja omaisille helposti lähestyttävään muotoon. Suomenkielistä tietoa löytyy rajoitetusti, joten tiedon etsiminen ulkomaisista lähteistä ja käännöstyö olivat iso osa opinnäytetyöprosessia. Opinnäytetyön menetelmänä on kirjallisuuskatsaus.

Rettin syndroomasta on viime vuosia tehty runsaasti lääke- ja perinnöllisyystieteellisiä tutkimuksia, mutta itse hoitotyöstä löytyy niukasti tietoa. Siksi opinnäytetyöprosessi alkoi selvittämällä lääketieteellisistä teksteistä, mistä asioista tarvitaan tietoa. Sen jälkeen tiedonhaku siirtyi hoitotyöhön liittyviin teksteihin. Kirjallisuuden ja tutkimusten perusteella kommunikaatioon, ravitsemukseen sekä liikkumiseen ja ryhtiin liittyvät seikat vaativat eniten vaivannäköä Rett-lasten hoitavilta henkilöiltä. Noihin tarpeisiin liittyviin kysymyksiin opinnäytetyö on pyrkinyt vastaamaan toimintakykyä korostavalla tavalla. Tulevaisuudessa olisi hyvä kehittää juuri Rett-lapsille kohdennettua tietoa.

Kieli
suomiSivuja 44
Liitteet 2
Liitesivumäärä 4

Asiasanat

Rettin syndrooma, kehitysvammaisuus, monivammaisuus



THESIS
April 2014
Degree Programme in Health Care
Tikkarinne
FI 80200 JOENSUU
FINLAND
Tel. +358 50 405 4816

Author

Katri Toroskainen

Title

Caring for Rett syndrome

Abstract

Rett syndrome is a rare genetic disorder that causes developmental disability, and currently there are approximately a hundred people with the syndrome in Finland. Although only 2–3 children with the syndrome are born every year in Finland, their families and carers are still entitled to good quality information about the syndrome.

The objective of this thesis was to compile information about Rett syndrome and health care needs related to it in a form that is accessible to families of children with Rett syndrome and the nurses working with them. There is a limited amount of information available in Finnish, therefore looking for information from other countries and translation of the material were major parts of the thesis process. The method of this thesis is literature review.

In recent years there have been numerous studies made on Rett syndrome in the fields of medicine and genetics, but health care related information is sparse. For this reason the thesis process started with going through medical research on Rett syndrome to find out what kind of health care needs these children have, and then finding solutions for those needs from a nursing perspective. According to the literature and the scientific research communication, nutrition, ambulation and posture are the most demanding aspects of the lives of children with Rett syndrome. The thesis aimed to find solutions to those needs in a way that emphasises personal capability. In the future, more information specific to children with Rett syndrome should be developed.

Language
Finnish

Pages 44
Appendices 2
Pages of appendices 4

Keywords

Rett syndrome, developmental disability, multiple disabilities

Sisältö

Tiivistelmä

Abstract

1	Johdanto	5
2	Kehitysvammaisuus	6
2.1	Mitä on kehitysvammaisuus?	6
2.2	Kehitysvammaisuuden toteaminen	7
3	Autismi	8
3.1	Autismi ja kommunikaatio	8
3.2	Autismikirjon oireyhtymät	9
4	Rettin syndrooma	10
4.1	Historiaa	11
4.2	Rettin syndrooman vaiheet	12
4.3	Yleiset piirteet	14
4.4	Rettin syndrooma Suomessa	15
5	Opinnäytetyön toteutus	16
5.1	Kirjallisuuskatsaus	17
5.2	Opinnäytetyöni menetelmä ja tutkimuskysymys	18
5.3	Tietolähteiden valinta	20
6	Rettin syndrooman hoitotyö	21
6.1	Yleisesti kehitysvammaisen lapsen hoitotyöstä	21
6.2	Kommunikaatio	22
6.2.1	Kommunikaation apuvälineet	24
6.2.2	Kivun ilmaisu	25
6.3	Ruansulatus ja syöminen	25
6.4	Liikkuminen	28
6.4.1	Liikkumisen apuvälineet	28
6.4.2	Skolioosi	29
6.5	Epilepsia	30
6.6	Muita Rettin syndrooman piirteitä	32
6.7	Elämänkaari	33
7	Pohdinta	33
7.1	Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja jatkokehitysmahdollisuudet	34
7.2	Opinnäytetyön luotettavuus ja etiikka	34
7.3	Opinnäytetyöprosessin kulku	35
7.4	Ammatillinen kehittyminen	38
	Lähteet	39

Liitteet

Liite 1 Keskeiset lähteet taulukoituna

Liite 2 Lisää tietolähteitä Rettin syndroomasta

1 Johdanto

Suomessa syntyy vuosittain vain 2–3 lasta, joilla on Rettin syndrooma (Hongisto & Kuusisto 2013; Salokorpi 2008). Epämuodostumarekisterin mukaan taas Down-lapsia syntyy vuodessa noin 70 (Ritvanen 2012). Downin syndroomasta puhutaankin paljon enemmän ja siitä on saatavilla huomattavasti enemmän tietoa, mutta myös harvinaisempia oireyhtymiä sairastavien lasten perheet ovat oikeutettuja tietoon ja hyvään hoitoon. Rettin syndrooma usein lasketaan myös osaksi autismin kirjoa, mutta yleensä kirjon oireyhtymistä puhuttaessa se vain mainitaan ohimennen.

Sairaanhoitajien koulutuksessa annetaan hyvin vähän aikaa kehitysvammaisten henkilöiden hoitotyölle, ja harvinaisiin kehitysvammaa aiheuttaviin oireyhtymiin liittyvää tietoa joutuu etsimään täysin omatoimisesti. Esimerkiksi Kabuki-oireyhtymästä löytyy tietoa Väestöliiton sivuilta, mutta Rettin oireyhtymään liittyvän suomenkielisen tiedon löytäminen on hyvin vaikeaa ja olemassaoleva tieto on hyvin niukkaa.

Englanniksi Rettin syndroomasta löytyy runsaasti tietoa, ja Suomea suurempien maiden Rett-järjestöt ovat paljon aktiivisempia. Sen lisäksi, että pyrin tuottamaan tiiviin kokonaisuuden Rettin syndroomasta sairaanhoitajille ja Rett-lasten vanhemmille, on tarkoitukseni on tuoda englanninkielistä tietoa suomen kielelle. Vaikka kehitysvammaisuuteen voi liittyä monenlaisia vaivoja ja vaikeuksia, pyrin lähestymään aiheitani voimavarakeskeisesti ja ottamaan huomioon yksilön toimintakyvyn. Opinnäytetyön menetelmänä on kirjallisuuskatsaus, sillä tarkoitukseni on koota tietoa useista lähteistä käytännölliseksi kokonaisuudeksi.

Erityisiä haasteita Rett-lasten elämässä ovat kommunikaatiovaikeudet, ongelmat syömisen ja ruuansulatuksen kanssa sekä erilaiset haasteet liikkumisen kanssa. Näihin asioihin tulen opinnäytetyössäni keskittymään. Lisäksi selvitän, millaista tukea Rett-lasten perheille on saatavilla Suomessa. Koska Rettin syndrooma ilmenee jo lapsuusiässä ja siihen voi liittyä tavallista

alempi eliniänodote, olen keskittynyt pääasiassa nuorempiin Rett-henkilöihin, ja puhun siksi lähes ainoastaan *Rett-lapsista*.

2 Kehitysvammaisuus

Ennen kuin voi tarkastella jotain tiettyä kehitysvammaoireyhtymää, olisi hyvä tietää kehitysvammaisuudesta yleisesti. Näin siitäkkin huolimatta, että jokainen kehitysvammainen tulisi kohdata yksilönä, jolla on omat haasteensa ja vahvuutensa.

2.1 Mitä on kehitysvammaisuus?

Kehitysvammaisuutta voi määritellä eri tavoin, mutta yleensä aihetta lähestytään toimintarajoitteiden ja vajavaisuuksien kautta. Sitä olisi kuitenkin hyvä tarkastella myös positiivisten käsitteiden, kuten *toimintakyvyn*, kautta. Laajimmin kehitysvammaisuuden voi määritellä lukemalla mukaan kaikki ennen 18 vuoden ikään mennessä tulleet vammat, kuten älyllinen jälkeenjääneisyys, liikunta- puhe- ja aistivammat, epilepsia, lievät aivotoiminnan häiriöt ja muut vastaavat tilat. Älyllisen kehitysvammaisuuden aste on yhteydessä siihen, kuinka henkilö pystyy selviytymään elämän eri osa-alueilla, mutta se ei yksinään riitä kertomaan sitä. Muutkin kuin vammaiset henkilöt selviytyvät erilaisista tilanteista eritasoisesti ja kehitysvammaisen kaikki osaamattomuus ei välttämättä johdu vammaisuudesta. (Kaski, Manninen & Pihko 2012, 15–19.) Jotkut saattavat harmitella kehitysvammaisten ymmärryksenpuutetta, mutta tutkimusten mukaan älykkyys ei lisää onnellisuutta eivätkä kehitysvammaisten henkilöiden perheet ole keskimääräistä onnettomampia (Arvio & Aaltonen 2011, 188).

Kehitysvammaisen toimintakyvyn ja tietyn tilanteen asettamien vaatimusten oleminen ristiriidassa on yleensä syynä haasteisiin ja tuentarpeeseen. Toisenlaisessa ympäristössä, jossa on erilaiset vaatimukset, kehitysvammainen taas voi pärjätä paljon paremmin. (Rajaniemi & Seppälä 2012a.)

Erilaisten määrittelyiden takia kehitysvammaisten määrää voi olla vaikea arvioida, mutta tämänhetkisen tiedon mukaan Suomessa on noin 40 000 ihmistä, joilla on kehitysvamma (Rajaniemi & Seppälä 2012b). Tämä on noin 0,74 prosenttia Suomen väestöstä.

Vaikeasti vammaisista ja monivammaisista on alettu käyttää nimitystä *profound multiple disabilities* eli PMD. Kaikista kehitysvammaisista vaikeasti vammaisia on 5-10 prosenttia. (Rajaniemi & Seppälä 2012b.)

2.2 Kehitysvammaisuuden toteaminen

Jos lapsen kehitys poikkeaa normaalista selvästi tai pysyvästi, tai hän menettää jo opittuja taitoja, olisi syytä tutkia asiaa. Syy huoleen voi olla esimerkiksi viivästynyt puheenkehitys, oudot ilmeet tai maneerit, puuttuva kiinnostus ympäristöä tai muita ihmisiä kohtaan, levottomuus tai itsensä vahingoittaminen. Esimerkiksi neuvolassa voidaan huomata, jos lapsella on viiveitä kehityksessä. Kokonaiskehityksen viive tai aistivammat voidaan yleensä havaita jo imeväisiässä, lievemmät kehitysviiveet toisella ikävuodella ja muut erityisvaikeudet, vammat tai käytöshäiriöt leikki-iässä. (Kaski ym. 2012, 28.)

Kehitysvammaisuuden toteaminen on pitkä prosessi, eikä sitä voi tehdä yhden testin tai mittauksen perusteella. Lapsen kehitystä tulisi tarkastella useasta näkökulmasta, ja seuranta-ajan tulisi olla vähintään vuosi. Diagnosointi tapahtuu moniammatillisena yhteistyönä, ja diagnoosiin tarvitaan lääketieteellisiä tutkimuksia, psykologin tekemiä tutkimuksia, laaja-alainen toimintakyvyn arviointi ja tiedot yksilön ja hänen perheensä elämäntilanteesta ja tuentarpeesta. (Seppälä 2012.)

Vaikka henkilön vammalle pystytään antamaan jokin nimi, sitä ei voi käyttää kuvaamaan koko henkilöä. Ihmisellä on erilaisissa ympäristöissä erilaisia rooleja, esimerkiksi kehitysvammainen lapsi on koulussa *oppilas* eikä vain *kehitysvammainen*, ja esimerkiksi erityisopetuksen syynä ovat oppilaan oppimiseen liittyvät haasteet eikä suoraan kehitysvammaisuus. (Kaski 2012,

19.) Kehitysvammaiseksi todettu lapsi ei myöskään ole ensisijaisesti diagnoosi, vaan vanhempiensa lapsi ja perheenjäsen kuten muutkin (Arvio & Aaltonen 2011, 188).

3 Autismi

Autismi on laaja-alainen kehityshäiriö, joka vaikuttaa suuresti henkilön käyttäytymiseen, puheeseen ja kykyyn olla yhteydessä muihin ihmisiin. Siihen voi liittyä myös poikkeavia reaktioita aistiärsykkeisiin. Tyypillisiä oireita ovat muun muassa tavallista huonompi kyky ymmärtää syy-seuraussuhteita, toisten seuraan hakeutumattomuus, pakkotoiminnot, kyvyttömyys kommunikoida ja äärimmäisen yksipuoliset kiinnostuksenkohteet. Yhdenlaista autismia ei ole olemassa, vaan eri ihmisillä voi olla erilaisia oireita eritasoisina, ja yksilönkin autismi voi muuttaa elämän aikana muotoaan. (Ikonen & Suomi 1998, 53–54.)

Useimmat autistiset lapset näyttävät aivan samalta kuin muutkin lapset, mutta heillä voi olla tapoja, jotka poikkeavat merkittävästi tyypillisistä lapsista. Puhekykyisillä ja muilla kykenevämmillä autistisilla henkilöillä on yleensä hyvistä toimintakyvystään huolimatta useita käytöksellisiä ja sosiaalisia ongelmia. (Autism Research Institute 2013a.)

Autismin kriteerit täyttävillä henkilöillä on 75 prosentissa tapauksista jonkinlainen kehitysvamma, ja kaikista kehitysvammaisista henkilöistä noin 15 prosentilla on jonkinlaisia autistisia piirteitä. Sekä autismi että kehitysvammaisuus ovat jatkumoa, eli molemmista on lievempiä ja syvempiä muotoja. (Arvio & Aaltonen 2011, 92.)

3.1 Autismi ja kommunikaatio

Autismin merkittävin piirre on poikkeava sosiaalinen kanssakäyminen. Jo vauvana autistinen lapsi saattaa vetäytyä kanssakäymisestä eikä esimerkiksi ota katsekontaktia muihin. Aluksi tyypillisestikin kehittynyt lapsi saattaa

myöhemmin vetäytyä kuoreensa. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke 2013.) Siksi tiettyjen kehityksen virstanpylväiden saavuttamatta jättäminen herättää usein ensimmäisenä epäilyksen siitä, että lapsella saattaa olla jokin autismin kirjon oireyhtymä (National Institute of Mental Health 2013).

Lapset, joilla on autismi, eivät välttämättä reagoi, kun heitä puhutellaan nimellä. Toiset taas saattavat puhua itsestään omalla nimellä sen sijaan, että sanoisivat ”minä”. Jotkut puhuvat lauleskelevalla äänellä tyypillisesti joistain tietyistä aiheista välittämättä siitä, kuunteleeko heitä kukaan. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke 2013.) Sanojen käyttäminen ilman merkitysyhteyttä ja sanojen toistaminen ovat myös tyypillisiä piirteitä. Usein muille merkityksettömät sanat ovat kuitenkin lapsen läheisille tuttuja ja liittyvät joihinkin tiettyihin asioihin. Puheen lisäksi asioiden osoittelu tai näyttäminen muille ihmisille saattaa jäädä kehittymättä. Siitä huolimatta on mahdollista, että lapsi voi oppia käyttämään esimerkiksi viittomia tai kuvia kommunikaatioon. (National Institute of Mental Health 2013.)

3.2 Autismikirjon oireyhtymät

Autismin kirjoon kuuluu useita oireyhtymiä, joihin liittyy keskushermoston kehityshäiriöitä. Kirjoon kuuluvat Rettin syndrooman lisäksi autistinen oireyhtymä (eli klassinen autismi), Aspergerin oireyhtymä, disintegratiivinen kehityshäiriö sekä määrittelemätön laaja-alainen kehityshäiriö. (Autismi- ja Aspergerliitto ry 2013a; National Institute of Mental Health 2013.) On olemassa myös oireiltaan ja alkamisiältään epätyypillisiä autismin muotoja (Arvio & Aaltonen 2011, 91).

Aspergerin syndrooma aiheuttaa eriasteisia toimintarajoitteita. Asperger-henkilön aistit vastaanottavat tietoa eri tavoin, ja sen tiedon tulkinta on myös muista poikkeavaa. Erityisiä haasteita ovat syy-seuraussuhteiden ymmärtäminen, asettuminen toisen ihmisen asemaan ja kokonaisuuksien hahmottaminen. Asioiden kärsivällinen harjoittelu kuitenkin usein auttaa selviytymään haasteista. (Autismi- ja Aspergerliitto ry 2008.)

Lapsi, jolla on disintegratiivinen kehityshäiriö, kehittyy yleensä normaalisti noin 3–4-vuotiaaksi, jolloin hän alkaa taantua. Muutaman kuukauden pituisen taantumisvaiheen aikana lapsi voi olla hyvin levoton ja ahdistunut. Lopulta hänen kielelliset kykynsä, sosiaaliset taitonsa, rakon ja suolen toiminnan hallintansa ja motoristen taitojen hallintansa heikkenevät huomattavasti. Syytä kehityshäiriöön ei tiedetä, eikä sitä voi todeta millään testeillä, ja se on noin kymmenen kertaa harvinaisempi kuin tyypillinen autismi. (Autismi- ja Aspergerliitto ry 2013a; Yale School of Medicine 2013a.)

Määrittelemätön laaja-alainen kehityshäiriö (englanniksi *pervasive developmental disorder – not otherwise specified* eli PDD-NOS) on nimi kehityshäiriöille, joihin liittyy autismin kaltaisia oireita, mutta jotka eivät ole selvästi määriteltäviä joiksikin tietyiksi oireyhtymiksi. Yleensä sosiaaliset ja älylliset taidot ovat näillä henkilöillä parempia kuin tyypillisessä autismissa. (Yale School of Medicine 2013b.)

Suomessa autismin kirjoon kuuluvia henkilöitä on noin 50 000 (Autismi- ja Aspergerliitto ry 2013a), mikä on noin prosentti Suomen väestöstä. Kaikkia autismin kirjoon kuuluvista henkilöistä ei siis varsinaisesti lasketa kehitysvammaisiksi, koska heidän toimintakykyasteensa ovat hyvin vaihtelevia. Maailmanlaajuisesti autistisia poikia on neljä kertaa enemmän kuin tyttöjä (Autism Research Institute 2013b).

4 Rettin syndrooma

Rettin syndrooma on geneettinen kehitysvammaa aiheuttava häiriö, joka ilmenee lähes yksinomaan tytöillä ja jota ilmenee kaikkialla maailmassa kaikissa etnisissä ryhmissä. Syndrooman aiheuttaa MECP2-geenin mutaatio X-kromosomissa. Koska tytöillä on kaksi X-kromosomia, pystyy toinen kromosomi kompensoimaan viallisen kromosomin puutteita jonkin verran, sillä vain toinen kromosomi on aktiivinen kussakin solussa. Pojilla MECP2-geenin mutaatio johtaa lähes poikkeuksetta kuolemaan joko kohdussa tai pian syntymän jälkeen,

koska heidän ainoan X-kromosominsa virheet aiheuttavat hyvin vakavia puutteita kehityksessä. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke 2012.) Muun muassa korealaisia Rett-lapsia tutkimalla ei ole havaittu raskausaikaan, syntymään tai perhehistoriaan liittyviä riskitekijöitä, jotka olisivat voineet altistaa Rettin syndroomalle (Han, Jeon, Kim, Park & Chung 2012).

Rett-lapset vaikuttavat usein elämänsä alkutaipaleella normaalisti kehittyviltä lapsilta, mutta oireyhtymä alkaa jossain vaiheessa taannuttaa kehitystä ja etenee sitten vaihteittain. Kuitenkin asiaa jälkikäteen tarkastellessa on usein huomattu, että lapsen kehityksessä on sittenkin ollut jonkinlaisia häiriöitä ja erikoisia piirteitä, mutta niihin ei ole osattu kiinnittää huomiota eivätkä oireet ole olleet vielä hälyttäviä. (Smeets, Pelc & Dan 2012.) Eräiden Rett-lasten varhaislapsuudessa kuvattujen kotivideoiden pohjalta on tehty tutkimus, jonka mukaan näiden lasten sanalliset ja sanattomat kommunikaatiomallit olivat epätavallisia jo ennen kuin oireyhtymä oli muuten tullut esille (Marschick, Kaufmann, Einspieler, Bartl-Pokory, Wolin, Pini, Budimirovic, Zappella & Sigafoos 2012).

4.1 Historiaa

Andreas Rett löysi oireyhtymän jo vuonna 1966, mutta se on virallisesti tunnistettu vasta vuodesta 1983 asti (National Institute of Neurological Disorders and Stroke 2012). Kun Rettin syndrooma hyväksyttiin tieteellisissä piireissä viralliseksi oireyhtymäksi, syndroomaa sairastavien lasten vanhemmat alkoivat useissa maissa muodostaa järjestöjä ja tukiryhmiä (Smeets ym. 2012). Suomessa vastaavana järjestönä toimii Autistien ja Rett-henkilöiden Tuki ry, joka on Autisti- ja Aspergerliiton jäsenyhdistys (Autismi- ja Aspergerliitto ry 2013b).

Vuonna 2007 tutkija Adrian Bird todisti, että Rettin syndrooma on korjattavissa hiiren geeneistä. Tutkimuksissa käytettiin virusta apuna kuljettamaan terveen MECP2-geenin osia aivoihin veri-aivoesteen ohi veriteitse ilman, että aivoihin olisi tarvinnut koskea kallon läpi. Kuten Rettin syndroomaa sairastavilla

ihmisilläkin, hiirillä toimivia geenejä on noin 50 prosenttia ja niiden nostaminen esimerkiksi 65 prosenttiin lisäsi toimintakykyä huomattavasti. Tällä hetkellä laboratorioissa ympäri maailman yritetään löytää vastausta siihen, kuinka sama voitaisiin toteuttaa ihmisessä. (Rett Syndrome Research Trust 2013.)

4.2 Rettin syndrooman vaiheet

Ensimmäinen vaihe alkaa tyypillisesti 6–18 kuukauden iässä, jolloin aiemmin opitut asiat, esimerkiksi jo opitut sanat, alkavat kadota. Lapsen kehonhallinta vaikeutuu myös, jolloin käveleminen hankaloituu ja käsien toimintakyky heikkenee. Autistisia piirteitä alkaa esiintyä jo tässä vaiheessa: lapsi menettää kiinnostuksensa kontaktin ottamiseen muihin ihmisiin sekä leluilla leikkimiseen. Ensimmäinen vaihe etenee yleensä hitaasti. (NHS Choices 2012.) Jotkut lapset voivat olla tavallista ärtyneempiä, mutta vanhemmat olettavat usein tämän johtuvan esimerkiksi maitohampaiden puhkeamisesta. Oireet eivät muutenkaan välttämättä herätä epäilyksiä, mikäli esimerkiksi lasta hoitava lääkäri näkee kehityksen olevan silti normaalin rajoissa. (Smeets ym. 2012.)

Toinen vaihe alkaa tavallisesti lapsen ensimmäisen ja neljännen ikävuoden välillä, ja se kestää yleensä vain viikkoja tai kuukausia. Käsien käyttö vaikeutuu entisestään, ja pakonomaisesti toistuvat liikkeet korvaavat käsien tarkoituksenmukaisen käytön. Myös autistiset piirteet lisääntyvät, ja lapsi saattaa vetäytyä toisten ihmisten seurasta kokonaan, ja hän saattaa pystyä kommunikoimaan pelkästään huutamalla. Nukkumis-, hengitys-, syömis- sekä ruuansulatusvaikeudet alkavat usein tässä vaiheessa. (NHS Choices 2012.) Toinen vaihe saattaa alkaa hyvin yhtäkkisesti, ja sitä kutsutaankin myös nopean taantumisen vaiheeksi. Joissakin tapauksissa vaihe alkaa niin, että lapsi vaikuttaa aluksi kuumeiselta ja kipeältä, mutta toivuttuaan näennäisestä sairastumisesta hän ei olekaan enää ennallaan. Toisilla taantuminen tapahtuu enemmän vaiheittain. Toistuvat tulehdukset ja kuumeisuus ovat yleisiä, ja useat tutkijat ovat hyväksyneet ne selitykseksi kehityksen hidastumiselle. Aivorungon kehittymättömyys puolestaan selittää hyperventilaation, liiallisen syljenerityksen ja kasvojen lihasten nykimisen. (Smeets ym. 2012.)

Toinen vaihe voi olla vanhemmille erityisen vaikea siksi, että he usein kokevat menettäneensä lapsen, joka heillä aiemmin oli. Jokeltelu tai puhuminen on loppunut, leikki muuttuu tarkoituksettomaksi, eikä lapsi pysty enää tarttumaan esineisiin, lapsen henkinen jälkeenjääneisyys alkaa olla ilmeistä ja hän vaikuttaa yleensä poissaolevalta. (Smeets ym. 2012.)

Kolmas vaihe alkaa sen jälkeen, kun nopean taantumisen vaihe on päättynyt. Vaikka kävely on edellisessä vaiheessa voinut vaikeutua, käveleminen ei silti ole mahdotonta, varsinkin jos lapsi on ennen taantumista jo oppinut kävelemään. Joillakin akillesjänteen lyheneminen kuitenkin kääntää nilkan virheasentoon, ja varpaat voivat olla kippuralla, mikä voi tehdä pystyssä pysymisestä vaikeaa. Kävelyä vaikeuttaa myös dystonian (eli aivojen liikkeitä säätelevän osan häiriön) aiheuttama epäsymmetrinen selän asento, joka johtaa skolioosiin ja voi tarvita kirurgista korjaamista. Käsien käyttö on tässä vaiheessa erityisen vaikeaa, ja se rajoittuu yleensä pakkoliikkeisiin, joista tyypillisin on niin sanottu käsienpesuliike. Edellisessä vaiheessa alkaneet hengitysvaikeudet voivat pahentua tässä vaiheessa, ja ne voivat liittyä epileptisiin poissaolokohtauksiin mikäli lapselle on kehittynyt epilepsia. (Smeets ym. 2012.) Useissa tapauksissa Rett-lapsen kuoleman aiheuttaakin raju epilepsia-kohtaus (MedlinePlus 2012).

Neljännessä vaiheessa liikuntakyky huononee entisestään ja lapsella tai nuorella voi esiintyä lihasjäykkyyttä ja skolioosia. Toistuvat käsiliikkeet voivat kuitenkin helpottua ja epilepsia-kohtaukset harventua, eivätkä kognitiiviset valmiudet enää tässä vaiheessa huonone. (NHS Choices 2012; National Institute of Neurological Diseases and Stroke 2012.) Neljäs vaihe voidaan jakaa kahteen eri tyyppiin: 4A-vaihe alkaa silloin, kun ennen kävelemään kyennyt Rett-henkilö menettää kävelykykynsä ja tulee riippuvaiseksi pyörätuolista, kun taas syndrooman vakavammasta muodosta kärsivät menevät suoraan toisesta vaiheesta neljänteen vaiheeseen, jolloin kyseessä on 4B-vaihe (Smeets ym. 2012).

4.3 Yleiset piirteet

Syndrooman yleisimpiin piirteisiin kuuluvat kehityksen taantuminen, puhe- ja kommunikaatiovaikeudet, epileptiset kohtaukset, vaikeudet käsien käyttämisessä, käsien pakkoliikkeet ja muut motoriset häiriöt, kuten ataksia ja apraksia. Monilla on myös hengitykseen liittyviä häiriöitä, kuten hypo- tai hyperventilaatiota ja hengityksen pidättämistä, ja ruuansulatukseen liittyvät ongelmat ovat myös tyypillisiä. (Smeets ym. 2012.)

Syndroomasta on olemassa myös erilaisia variantteja eli muunnelmia, joiden oirekuva ja kehitys eroavat tyypillisestä Rettin syndroomasta. Esimerkiksi Zappellan variantissa osa puhekyvystä palautuu taantumisen jälkeen ja käsien käyttö ei ole samalla tavalla vaikeutunutta. Rolandon variantissa kehitys on heti alussa vaikeaa, ja taantuminen tapahtuu aiemmin. Eri variantit voivat johtua eri geenien mutaatioista kuin tyypillisessä Rettin syndroomassa. (RettSearch Consortium 2010.) Sekä tyypillisen että epätyypillisen Rettin syndrooman toteamiseen käytetään kansainvälisesti hyväksyttyjä ja mittavasti tutkittuja diagnostisia työkaluja (Smeets ym. 2012).

80 prosentilla Rett-henkilöistä on MECP2-geenin mutaatio ja se voidaan todeta verikokeesta (HUSLAB 2013). On olemassa myös muita kehitysvammaoireyhtymiä, joihin liittyy samanlaisia oireita kuin Rettin syndroomaan, minkä takia geneettiset kokeet ja erotusdiagnostiikka ovat tärkeitä. Esimerkiksi Angelmanin syndroomaan ja INCL-tautiin liittyy myös kehityksen taantumista sekä epileptisiä kohtauksia (Arvio 2013; Mayo Clinic 2012).

Puberteetti alkaa Rett-tyttöillä samoihin aikoihin kuin terveilläkin tyttöillä, eli mahdollisesti jo 8 vuoden iässä. Rettin syndrooma ei itsessään viivästyä kehitystä, mutta hyvin hoikilla tyttöillä kuukautisten alkaminen voi viivästyä tai jäädä kokonaan pois kehon pienen rasvamäärän vuoksi. (International Rett Syndrome Foundation 2014.)

Rett-lasten lasketaan kuuluvan älyllisesti kehitysvammaisiin, mutta heidän todellisen älyllisen toimintakyvyn testaamisensa on erityisen haastavaa puheen puuttumisen, huonon keskittymiskyvyn ja motoristen toimintojen koordinaatiohäiriön takia (Smeets ym. 2012). Useiden Rett-lasten vanhempien kertomusten mukaan he kokevat lastensa ymmärtävän paljon enemmän kuin lapset kykenevät osoittamaan.

4.4 Rettin syndrooma Suomessa

Rettin oireyhtymän yleisyys on noin yksi tyttölapsi 10 000–15 000 syntyvää tyttöä kohden. Suomessa siis syntyy noin 2–3 Rett-lastaa vuodessa. (Hongisto & Kuusisto 2013; Salokorpi 2008.)

Autistien ja Rett-henkilöiden tuki ry järjestää Suomessa vertaistoimintaa ja muita tapahtumia Rett-henkilöille ja heidän perheilleen. Vuonna 2013 on muun muassa järjestetty iPadin käyttöön liittyviä iltoja, joissa on keskusteltu tablettitietokoneiden eduista Rett-henkilöiden elämässä. (Autistien ja Rett-henkilöiden Tuki ry 2013.) Myös Kehitysvammaisten tukiliitto ry järjestää toimintaa ja vertaistukea harvinaisille kehitysvammaryhmille (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2014a; Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2014b).

Vaikeasti vammaisille lapsille ja heidän perheilleen on olemassa perhemuotoisia sopeutumisvalmennuskursseja. Moni- ja liikuntavammaisille henkilöille löytyy useita kursseja silloinkin, kun pelkästään Rett-lapsille ei ole omia kursseja. Sopeutumisvalmennuskurssien tarkoituksena on tukea mahdollisimman täysipainoista elämää vammasta tai sairaudesta huolimatta. (Kela 2013a; Kela 2013b.) Kuntoutusta vammaisille lapsille järjestää muun muassa myös Mahdollisuus lapselle ry, joka järjestää PoKe-kuntoutusta eli poikkeavasti kehittyvien lasten ja nuorten kuntoutusta (Mahdollisuus lapselle ry 2013).

Viimeksi Rett-henkilöille ja heidän perheilleen on järjestetty oma sopeutumisvalmennuskurssi alkukesästä 2013. Mahdollisista tulevista

kursseista ei opinnäytetyötä tehdessä löytynyt Kelan internetsivuilta tietoa. Vuonna 2013 pidetyllä kurssilla on ollut ohjelmaa vanhemmille, Rett-henkilöille itselleen sekä sisaruksille, ja kurssin tarkoituksena on ollut lisätä perheen valmiuksia elämään täysipainoisesti vammaisen lapsen tai nuoren kanssa ja erityisesti Rett-henkilön elämänkaaren eri vaiheina. (Kela 2013c.)

Suomessa alle 16-vuotias pitkäaikaisesti sairas tai vammaisen lapsi voi saada alle 16-vuotiaan vammaistukea:

Tuen saaminen edellyttää, että sairaan tai vammaisen lapsen hoidosta, huolenpidosta ja kuntoutuksesta aiheutuu perheelle vähintään 6 kuukauden ajan tavanomaista suurempaa rasitusta ja sidonnaisuutta verrattuna vastaavanikäiseen terveeseen lapseen. Vammaistuki on porrastettu kolmeen ryhmään rasituksen ja sidonnaisuuden määrän mukaan. (Kela 2013d.)

Vaikeavammainen henkilö on vammaispalvelulain (380/1987) mukaan oikeutettu henkilökohtaiseen avustajaan, jos henkilö ”tarvitsee pitkäaikaisen tai etenevän vamman tai sairauden johdosta välttämättä ja toistuvasti toisen henkilön apua suoriutuakseen” päivittäisistä toiminnoista, työstä tai opiskelusta, harrastuksista, yhteiskunnallisesta osallistumisesta tai sosiaalisen vuorovaikutuksen ylläpitämisestä. Apua on järjestettävä vähintään 30 tuntia kuukaudessa, ellei pienempi tuntimäärä riitä täyttämään avuntarvetta.

Palveluihin tai oikeuksiin liittyvissä asioissa saa apua myös Kehitysvammaisten Tukiliiton lakineuvonnasta, joka voi auttaa muun muassa päätöksiin liittyvien valitusten laatimisessa. Lakiasioista löytyy tietoa myös Kehitysvammaisten Tukiliiton internetsivuilta. (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2013.)

5 Opinnäytetyön toteutus

Tutkimuskysymykseni ja aiheeni huomioon ottaen kirjallisuuskatsaus tuntui luontevimmalta menetelmältä tutkimukselleni. Pitääkseni opinnäytetyöni hoitotyöhön ja tutkimuskysymykseeni liittyvänä olen joutunut käyttämään omaa harkintaani lähteitä valitessa paljon.

5.1 Kirjallisuuskatsaus

Kirjallisuuskatsaus on tutkimustekniikka, jossa tutkitaan jo tehtyjä tutkimuksia ja kootaan niiden tuloksia. Kirjallisuuskatsauksen avulla voi kehittää tai arvioida teoriaa, kuvata teorian kehittymistä tietyssä aikana, tunnistaa ongelmia teoriassa tai luoda kokonaiskuvaa jostain asiakokonaisuudesta. Vaikka tarkoituksena olisi vain koota aiemmin hankittua tietoa, kirjallisuuskatsaus vaatii silti tiedon kriittistä arviointia eli pelkkä tiedon luetteloiminen ei riitä. (Salminen 2011, 5.)

Muunkinlaisia jaottelutapoja voi löytyä, mutta yleensä kirjallisuuskatsaus jaotellaan kolmeen eri perustyyppiin. Kuvaileva kirjallisuuskatsaus pyrkii kuvailemaan aihetta laajasti ilman kovin tarkkoja metodologisia rajoitteita, ja sen tutkimuskysymykset ovat yleensä melko väljiä. Kuvailevan kirjallisuuskatsauksen voi jakaa vielä kahteen osaan, narratiiviseen ja integroivaan kirjallisuuskatsaukseen. Nämä kaksi menetelmää eroavat toisistaan niin, että integroiva kirjallisuuskatsaus vaatii kriittisempää arviointia. Toisaalta taas integroiva kirjallisuuskatsaus voidaan laskea systemaattisen kirjallisuuskatsauksen vähemmän täsmälliseksi lajiksi. (Salminen 2011, 6–8.)

Toinen kirjallisuuskatsauksen perustyyppi on meta-analyysi. Meta-analyysin avulla voidaan yhdistää aiempien tutkimusten tuloksia ja tehdä niistä päätelmiä muun muassa tilastotieteen keinoin. (Salminen 2011, 12.)

Kolmas kirjallisuuskatsauksen perustyyppi on systemaattinen kirjallisuuskatsaus. Sen tarkoituksena on tiivistää aiempien tutkimusten sisältöä ja tuoda esiin olennaisia ja tärkeitä tuloksia, ja tutkija asettaa löytämänsä materiaalin oman tieteenalansa kontekstiin. Systemaattista kirjallisuuskatsausta tehdessä voi tulla esille uusia tutkimustarpeita, mikäli aiemmissa tutkimuksissa havaitaan puutteita, ja se toimii hyvin myös näyttöön perustuvan päätöksenteon perustana. (Salminen 2011, 9.)

Finkin mallin mukaan kirjallisuuskatsauksen tekeminen tapahtuu seitsemässä vaiheessa. Ensimmäinen vaihe on tutkimuskysymyksen asettaminen, mikä on

koko tutkimuksen perustana. Toiseen vaiheeseen kuuluu tietolähteiden valitseminen, ja kolmannessa vaiheessa valitaan ne hakusanat, joilla tietoa tietolähteistä etsitään. Neljännessä vaiheessa hakutuloksia seulotaan esimerkiksi sen perusteella, ovatko ne oikeankielisiä tai oikealta aikakaudelta ja viidennessä vaiheessa niitä seulotaan luotettavuuden perusteella. Kuudes vaihe on itse katsauksen tekeminen saadun materiaalin pohjalta, ja viimeisessä vaiheessa tehdään synteesi saaduista tiedoista, raportoidaan löydöksistä ja selitetään löydökset. (Salminen 2011, 10–11.)

5.2 Opinnäytetyöni menetelmä ja tutkimuskysymys

Kirjallisuuskatsaukseni tarkoituksena on *rakentaa kokonaiskuvaa tietystä asiakokonaisuudesta*, eli tässä tapauksessa Rettin syndrooman hoitotyöstä. Kirjallisuuskatsauksen menetelmänä on integroiva kirjallisuuskatsaus, ja tarkoituksenani on selvittää olemassa olevan kirjallisuuden avulla, millaisia erityistarpeita Rettin syndroomaa sairastavilla lapsilla on ja kuinka näihin tarpeisiin vastataan sekä asettaa saamani tulokset hoitotyön kontekstiin.

Varsinainen tutkimuskysymykseni on: Mitä sisältyy Rettin syndroomaa sairastavien lasten hyvään hoitoon? Tämän tutkimuskysymyksen pysyttyä mielessäni uskon pystyneeni pysymään asettamassani viitekehyksessä, vaikka aiheeseen liittyy paljon lääketieteellistä tietoa. Hoitoa en tarkastele pelkästään sairaanhoitajan näkökulmasta, vaan myös omaisten, sillä kehitysvammaisten lasten vanhemmat joutuvat osallistumaan paljon lastensa hoitoon, kun kyseessä on kotona asuva vaikeasti vammaisen lapsi. Lisäksi monisairaajat lapset joutuvat kokemaan niin paljon toimenpiteitä, että perheiden olisi hyvä olla niistäkin selvillä.

Johanssonin, Axelinin, Stoltin ja Äären (2007) Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen –kirjan perusteiden mukaan systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa jokainen vaihe pitäisi tarkkaan määritellä ja kirjata. Toisaalta työni ei myöskään ole narratiivinen kirjallisuuskatsaus, sillä olen kirjannut lähteiden valintaperusteeni, ja lukija voi niiden perusteella tehdä oman johtopäätöksensä työni luotettavuudesta.

Salmisen (2011, 7–8) kirjoituksen mukaan työni voitaisiin laskea integroivaksi kirjallisuuskatsaukseksi, koska se ei aivan asetu systemaattisen kirjallisuuskatsauksen sääntöihin, mutta ei myöskään ole yhtä väljästi toteutettu kuin narratiivinen kirjallisuuskatsaus. Integroivassa kirjallisuuskatsauksessa aineiston seulomista ei tarvitse tehdä yhtä tarkasti kuin systemaattisessa kirjallisuuskatsauksessa, ja aineistona voi olla erilaisin metodein tehtyjä tutkimuksia.

Ottaen huomioon työni tarkoituksen ja tutkimuskysymyksen, ei ehkä olekaan tarkoituksenmukaista käydä läpi jokaista tutkimusta ja kirjata tätä prosessia, sillä suurin osa aiheeseen liittyvistä tutkimuksista liittyy enemmän geeni- ja lääketieteeseen kuin hoitotyöhön. Lisäksi osa lähteistäni perustui case study – tyyppisiin artikkeleihin, jolloin esimerkiksi ei voida varsinaisesti puhua tuloksista. Laajan kuvan saaminen aiheestani onkin siis tärkeämpää kuin tutkimuksen toistettavuus. Opinnäytetyöni liitteistä löytyvään taulukkoon olen tiivistänyt käyttämäni olennaisimpien lähteiden sisällön (liite 1).

Taulukko 1. Tiedonhaun vaiheet.

Tiedonhaun vaiheet	
Alustava tiedonhaku	Tiedonhaku useista eri lähteistä yleiskuvan saamiseksi Rettin syndroomasta ja kehitysvammaisuudesta, opinnäytetyön suunnitelman tekeminen.
Tiedonhaku PubMed-tietokannasta hakutermillä "Rett syndrome"	Opinnäytetyön rungon rakentuminen tietopohjasta esille tulleiden erityistarpeiden mukaisesti, tutkimuskysymykseen sopimattomien tutkimusten poisjättäminen.
Täydentävä tiedonhaku PubMed-tietokannasta ja Google-haulla	Täydentävän tiedon hakeminen edellisissä hakuvaiheissa esille tulleiden tiedontarpeiden mukaan. Hakutermeinä PubMedissä käytetty ja "epilepsy ketogenic diet", ja Google-haussa "Rett syndrome", "Rett syndrome epilepsy", "Rett syndrome scoliosis" ja "kehitysvammaisuus kipu". Tässä vaiheessa tehty myös muu tekstiä täydentävä tiedonhaku, esimerkiksi katseohjattaviin tietokoneisiin liittyen.
Lähteiden valinta	Lopullinen työhön sopimattomien lähteiden pois seulominen.
Tiedon analysointi	Lähteiden pohjalta päätelmien tekeminen Rett-lasten erityistarpeista.
Tiedon sisällyttäminen opinnäytetyöhön	Tiedonhaun tulosten sisällyttäminen työhön aiemmissa vaiheissa muodostuneen rungon mukaisesti

5.3 Tietolähteiden valinta

Tietolähteiden haussa en käyttänyt useita rajaavia hakutermejä, vaan olen itse seulonut löytyneistä hakutuloksista sopivimmat. Tämä ei ole ollut vaikea prosessi, sillä esimerkiksi PubMed-tietokannassa olen jo otsikon perusteella pystynyt karsimaan opinnäytetyöhöni sopimattomat lähteet. Kohdennetumpaa hakua olen käyttänyt silloin, kun olen tarkalleen tiennyt, mitä etsin. Näin olen tehnyt etsiessäni tietoa esimerkiksi epilepsiasta Rett-lapsilla.

Tiedonhaun Rettin syndroomasta aloitin niin, että etsin PubMed-tietokannasta tutkimuksia, joiden otsikossa (Title) mainitaan ”Rett syndrome”. Tuloksista valitsin kymmenen vuoden sisällä tehdyt tutkimukset, jotka aiheeltaan sopivat asettamaani viitekehykseen. Tämä jätti ulkopuolelle muun muassa geenitieteelliset tekstit ja farmakologiset kokeilut. Opinnäytetyöni rungon rakentamisessa tärkeimpänä tekstinä on ollut Smeetsin, Pelcin ja Danin tieteellinen artikkeli nimeltä Rett Syndrome.

Saatuani rakennettua alustavan tietopohjan opinnäytetyölleni lähdin laajentamaan hakua. Kaikkiin Rettin syndrooman osa-alueisiin en tietenkään opinnäytetyön kokoisessa työssä voi syventyä, joten valitsin tiettyjä asioita, joista etsiä laajasti tietoa, ja muutaman aiheen, joista kirjoittaa lyhyemmin. Aiheiksi valitsin kommunikaation, ravitsemuksen ja liikkumisen, sillä ne ovat kaikkien elämään liittyviä perustarpeita. Niiden lisäksi otin työhöni mukaan epilepsian ja skolioosin, koska ne ovat hyvin yleisiä Rettin syndrooman oireita. Näistä aiheista etsin tietoa PubMedistä sekä Google-haun avulla. Nämäkin lähteet ovat joko tieteellisiä tutkimuksia tai jonkin virallisen tahon, kuten Kehitysvammaisten Tukiliiton tai National Institute of Neurological Disorders and Stroke -instituutin, julkaisemia artikkeleita tai materiaaleja. Monet lähteistäni ovat internetlähteitä, mutta julkaisijan virallisuus ja tieteellisyys ovat taanneet sen, että lähteet ovat luotettavia. Lisäksi olen aina tarkistanut, että sama tieto löytyy useasta lähteestä.

Yleisesti kehitysvammaisuuteen liittyvää kirjallisuutta olen etsinyt pääasiassa kirjastojen tietokannoista. Suomessa tehdään paljon laadukasta tutkimusta

aiheesta, joten päätin pysyä Suomessa tehdyn kirjallisuuden piirissä etsiessäni tietoa. Kirjallisuutta olen valinnut sillä perusteella, että löytynyt tieto on mahdollisimman nykyaikaista, liittyy aiheeseeni ja pysyy valitsemani viitekehyksen sisällä.

6 Rettin syndrooman hoitotyö

Rettin syndroomaan liittyy useita erityispiirteitä, joista monet voivat tarvita erityistä hoitoa ja huomiota. Siksi Rett-lapsen vanhempien ja häntä hoitavien sairaanhoitajien ja muiden ammattilaisten tulisi olla varautuneita lapsen tarpeisiin ja niihin mahdollisesti liittyviin toimenpiteisiin.

Hoitojen aloittaminen mahdollisimman aikaisin ja koko elämän kestävä hyvä hoito ovat todistetusti parantaneet Rett-henkilöiden terveyttä ja eliniänodotetta. Hoitoon olisi hyvä kuulua yksilöllinen kuntoutusohjelma, jossa kiinnitettäisiin erityistä huomiota ryhtiin, liikuntaan ja kommunikointiin. Ahdistuksesta kärsiville lapsille tulisi myös miettiä sopivia selviytymiskeinoja. (Smeets ym. 2012.) Lapsen kaikkien hoitajien ja koko perheen tulisi olla perillä lapsella meneillään olevista hoidoista ja terapioida, jolloin voidaan turvata jatkuvuus lapsen elämässä, mikä edistää hänen kuntoutumistaan. (Lotan 2006.)

6.1 Yleisesti kehitysvammaisen lapsen hoitotyöstä

Kohdatessaan lapsen sairaanhoitajan pitäisi kohdella häntä aina lapsena, ja vammaistakin lasta tulisi kohdella ikänsä mukaisesti. Lapsen koko perhe on otettava aina huomioon, sillä lasta ei voi edes ajatuksen tasolla pitää erillisenä osana perheestään. Perhettä on ohjattava tarkasti kaikissa asioissa, joihin heidän odotetaan osallistuvan. Lasta hoidettaessa tärkeää on myös fyysinen, sosiaalinen ja emotionaalinen turvallisuus. (Ruuskanen & Airola 2004, 120; Ikonen 2004, 353–354.)

Vaikka kehitysvammaisen lapsen hoito ja kuntoutus ovat tärkeitä asioita, on sujuva arki lapsen omassa perheessä tärkeintä kehityksen kannalta. Perheen tarpeet ja voimavarat tulisi aina huomioida hoitoa ja kuntoutusta suunnitellessa. (Kaski ym. 2012, 171.)

Kehitysvammaiset käyttävät keskimääräisesti enemmän terveydenhuollon palveluita kuin muut. Vaikka kehitysvamma ja sen oireet voivat itsessään olla hoidon tarpeen syy, ovat yleiset vaivat kuten päänsärky tai luunmurtumat yhtä yleisiä kehitysvammaisilla kuin muullakin väestöllä. Kehitysvammaisuus voi kuitenkin olla myös terveyttä suojaavana tekijänä: esimerkiksi stressin aiheuttamat vaivat ja sairaudet ovat harvemmin kehitysvammaisten vaivana. (Arvio & Aaltonen 2011, 107.)

6.2 Kommunikaatio

Kommunikaatio on ihmisoikeus. Jokaisella ihmisellä on tarve tuoda itseään ja mielipiteitään esille kommunikoimalla muiden kanssa, ja kommunikaatio mahdollistaa yksilön osallistumisen yhteisöönsä ja yhteiskuntaan. (Centre for Communication Rights 2013.)

Rett-lapsen ymmärryskyky saattaa jäädä piiloon hänen kommunikointikykynsä ollessa rajallisia, mutta yleensä he ymmärtävät puhetta varsin hyvin. Lapsen kommunikaatiota voivat puheen puuttumisen lisäksi vaikeuttaa käsimaneeerit ja muut fyysiset oireet. Jokaiselle voi kuitenkin löytyä oma tapa kommunikoida ja ilmaista itseään muulle maailmalle, kunhan lähtökohtana on ongelmien tunnistaminen ja häiritsevien tekijöiden minimointi. Rett-lapsen vanhempia pitäisi auttaa löytämään sopivia kommunikaatiokeinoja mahdollisimman pian diagnoosin selvittyä. (Hongisto & Kuusisto 2013.) Rett-lapsen kanssa työskentelevän hoitajan tulisi olettaa, että lapsi ymmärtää enemmän kuin miltä vaikuttaa. Kommunikaatioon ja käsien käyttöön liittyvien haasteiden takia Rett-lapsen älykkyyttä on vaikea mitata luotettavasti, joten lapsen todellista ymmärryskykyä on hankala arvioida. (Lotan 2006.)

Katse on merkittävä osa Rett-lasten kommunikaatiota; he haluavat katsoa muita ihmisiä ja asioita, ja he haluavat tulla katsotuksi. Tiukka katsekontakti ja oman tahdon ilmaiseminen katseella on tyypillistä myös oireyhtymää vaikeammin sairastaville. Samanlaista intensiivistä katsekontaktia ja katseella osoittamista ei juuri tavata muilla kehitysvammaisilla tai autistisilla henkilöillä. (Smeets ym. 2012.)

Mitä tahansa kommunikaatiokeinoa käyttäessä tulisi ottaa huomioon, että Rett-lapset voivat tarvita enemmän aikaa vastauksen miettimiseen. Vanhemmat ja muut lapsen läheiset kuitenkin yleensä oppivat tunnistamaan lapsen yksilöllisen reaktioajan. (Smeets ym. 2012.) Vuorovaikutuksen jälkeen Rett-lapsi saattaa haluta kääntyä hetkeksi pois ajattelemaan asioita, mutta tämä ei välttämättä tarkoita sitä, että hän toivoisi vuorovaikutuksen olevan ohitse. Vuorovaikutuksen toiselta osapuolelta vaaditaankin läsnäoloa ja kärsivällisyyttä, sekä tietenkin Rett-lapsen yksilöllisten vuorovaikutustapojen tunnistamista. (Hongisto & Kuusisto 2013.) Lapselle tulisi ilmaista aina, kun hänet on ymmärretty. Jos lapsi esimerkiksi elehtii haluavansa jotain, vaikka se ei olisi sillä hetkellä mahdollista, hänelle voi kertoa asian tulleen ymmärretyksi, vaikka sen toteuttaminen välittömästi ei sovikaan. (Lotan 2006.)

Italialainen esimerkkitapaus osoittaa, että pitkäjänteisellä ja säännöllisellä koulutuksella voidaan myös lähes kommunikoimaton Rett-henkilö opettaa lukemaan ja kirjoittamaan. Kahdeksanvuotias ”Francesca” ei osannut ilmaista edes perustarpeitaan, kuten nälkää tai vessahätää, kun hänelle alettiin opettaa oppimisen perusvalmiuksia. Kolmen vuoden harjoittelun jälkeen hänelle alettiin opettaa eroja sanojen välillä ja yhtäläisyyksiä sanojen ja kuvien välillä, jonka jälkeen hänelle opetettiin sanojen jakaminen tavuihin ja sen jälkeen tavujen jakaminen kirjaimiin. 15 vuoden iässä hän alkoi opetella lauseiden muodostamista ja todellista kommunikaatiota. Nyt 21-vuotiaana Francesca kommunikoi sujuvasti osoittamalla kirjaimia aakkoslaudalta. Esimerkkitapauksesta ei tietenkään voi vetää kaikkia koskevia päätelmiä, mutta Francescan tapaus osoittaa, että Rett-lapsilla voi olla paljon potentiaalia oppia uusia asioita, kun niitä heille järjestelmällisesti ja kärsivällisesti opetetaan. (Fabio, Castelli, Marchetti & Antonietti, 2013.)

6.2.1 Kommunikaation apuvälineet

Sanoittaminen auttaa sekä tilanteen ymmärtämisessä että kielen kehittämisessä. Tapahtumien ja asioiden kertominen lapselle sanoin auttaa myös häntä tulevaisuudessa kertomaan itse näistä asioista erityisesti silloin, kun kyse on tunteista. (Hongisto & Kuusisto 2013.)

Koska katse on niin olennainen osa Rett-lasten kommunikaatiota, ovat katseella ohjattavat tietokoneet hyvä apu kommunikoinnissa. Tablettitietokoneeseenkin saa asennettua silmien liikkeitä seuraavan laitteen, jolla tietokonetta ohjataan, mutta myös pelkästään kommunikointiin tarkoitettuja silmillä ohjattavia tietokoneita on saatavilla. (Tobii 2013.)

Katseen lisäksi myös muita eleitä voi käyttää kommunikaation apuna, mutta tämä tietenkin vaatii jonkinlaista lapsen tuntemista. Apuna voi käyttää myös kuvia tai esineitä, joita lapsi voi käsin tai katseella osoittaa. Lapselle voi esimerkiksi kerätä kommunikaatiokansiota kuvista, joita hän voi käyttää kommunikointiin. Sopivia kuvia löytyy muun muassa Papunet-sivustolta, mutta niitä voi tehdä myös itse. (Hongisto & Kuusisto 2013.) On myös olemassa laitteita, joilla voi nappia painamalla soittaa valmiiksi nauhoitettuja ääniä, kuten puhetta, ja näin ilmaista tahtonsa muille (Tobii 2013). Kommunikoinnin apuvälineet ovat osa lääkinnällistä kuntoutusta ja niitä voi saada ilmaiseksi käyttöön apuvälinepalvelun kautta. Arvion tarpeesta tekee yleensä puheterapeutti yhdessä muiden ammattilaisten kanssa. (Tikoteekki 2013.)

Marraskuussa 2013 Vanderbilt University ilmoitti Ann Kaiserin tekemän tutkimuksen tuloksista, joiden mukaan tablettitietokoneen käyttö voi auttaa autistista lasta sanavaraston kerryttämisessä. Kaikki tutkimukseen osallistuneet 5–8-vuotiaat lapset oppivat sanomaan uusia sanoja, ja useat oppivat jopa kokonaisia, lyhyitä lauseita. Ihmiset sanovat sanoja aina eri tavalla, mutta tietokoneilla käytettävät sovellukset toistavat ne samalla tavalla joka kerta, mikä on tärkeää autististen lasten oppimiselle. Lisäksi aiemmin on uskottu, että autistiset lapset eivät enää voi oppia puhumaan noin kuuden ikävuoden jälkeen,

mutta Kaiserin tutkimus todennäköisesti tulee muuttamaan käsityksiä asiasta. (Brasher 2013.)

6.2.2 Kivun ilmaisu

Symons, Byiers, Tervo ja Beisang (2013) tekivät tutkimuksen Rett-lasten kivusta ja sen tunnistamisesta. 24 prosenttia vastaajista ilmoitti lapsensa kokeneen kipua kahdeksana tai useampana päivänä edellisen 30 päivän aikana. Yleisimmin lapsi ilmaisi kipuaan kasvojen ilmeillä tai äänтелеillä, ja useimmiten kivun syynä olivat ruuansulatukseen liittyvät vaikeudet.

Toisinaan jotkut Rett-lapset saattavat kiljua pitkiäkin aikoja ilman, että kyseessä on välttämättä kivusta johtuva reaktio. Pienetkin levottomuuden tai turvattomuuden tunteet saattavat laukaista kiljumisen. Joillakin taas kipuun reagoiminen tapahtuu myöhässä ja nosiseptisen (eli kudoksiin tulevan ärsykkeen aiheuttaman) kivun tunteminen voi olla heikentynyttä. (Smeets ym. 2012.) Päivi Jäniksen (2009) tekemän tutkimuksen mukaan puhumattoman kehitysvammaisen yleisiä tapoja ilmaista kipuaan olivat muun muassa parkaisut, ähinä, sängynlaitojen kolisteleminen, kipeän kohdan aristelu, ärtymys, epätyypillinen liikkuminen ja silmien siristely.

6.3 Ruuansulatus ja syöminen

Rett-lasten vanhempien mukaan ruuansulatukseen ja ravitsemukseen liittyvät haasteet ovat yleisiä, ja ne jatkuvat koko elämän ajan. Tämä työllistää lapsesta huolehtivia henkilöitä, mutta ongelmista ajan tasalla olevat lasta hoitavat ammattilaiset voivat helpottaa näitä ongelmia ja lisätä lapsen ja hänen perheensä elämänlaatua. (Motil, Caeg, Barrish, Geerts, Lane, Percy, Annese, McNair, Skinner, Lee, Neul & Glaze 2012.)

Useat Rett-lapset rakastavat syömistä ja tarkkailevat mielellään ruuanlaittoa. Pureskelun vaikeus ja kielen toiminnan jäykkyys kuitenkin voivat haitata itse

syömistä. (Smeets ym. 2012.) Rett-lapsen lempiruuat voivat olla motivaationa fysioterapialle, jos lapsen ruokailua haittaavat pääasiassa vaikeudet käyttää käsiä. Terapian tavoitteena voi olla esimerkiksi pullapalan pitäminen omilla käsissä koko syömisen ajan. (Lotan 2006.)

Gastroesofageaalinen refluksi eli vatsansisällön takaisinvirtaus ruokatorveen, vähäisestä liikkumisesta johtuva ummetus sekä ilman nieleminen ovat yleisimpiä ruuansulatukseen liittyviä vaivoja Rett-lapsilla. Ilman nielemisestä johtuva vatsan turvotus ei ole muissa kehitysvammaoireyhtymissä yhtä yleistä kuin Rettin syndroomassa. (Smeets ym. 2012.) Oksentelu, gastroesofageaalinen refluksi, pureskeluvaikeudet ja ruuan takertuminen kurkkuun yleensä vähentyvät Rett-henkilön vanhetessa, mutta luiden hauraus ruokavalion takia ja ruokintaletkun tarve ovat yleisempiä vanhemmilla Rett-henkilöillä (Motil ym. 2012).

Monien Rett-henkilöiden on todettu kärsivän D-vitamiinin puutteesta. Koska Rettin syndroomaan liittyy usein luiden haurautta ja murtumat ovat yleisiä, olisi D-vitamiinin saannista hyvä huolehtia esimerkiksi vitamiinivalmisteiden muodossa. (Motil, Barrish, Lane, Geerts, Annese, McNair, Percy, Skinner, Neul & Glaze 2013.) Ravinnontarve ja mahdollisten ravintolisien tarve tulee määrittellä yksilöllisesti. Erityisesti raskaasti hengittävien Rett-lasten energian ja nesteiden tarve voi olla tavallista suurempi, joten riittävästä ravinnonsaannista voi olla haastavaa huolehtia. (Smeets ym. 2012.)

Joidenkin tutkimusten mukaan jopa 85 prosenttia Rett-henkilöistä kärsii jonkinasteisesta aliravitsemuksesta. Ravitsemusterapeutti tai lääkäri voi auttaa muuttamaan lapsen ruokavaliota esimerkiksi lisäämällä aterioiden kalorimäärää, jolloin muun muassa vastustuskyky voi parantua. Jos lapsi syö erityisen mielellään jotain tiettyä ruokaa, sitä voi tarjota useammin, mutta hyvin sokerisia ruokia olisi hyvä välttää. Jos lapsen suosikkiruoka kuitenkin on hyvin sokerista, kannattaa hyvään hammashygieniaan kiinnittää erityistä huomiota. Rasvan määrän lisääminen on yleensä helpoin tapa lisätä ruuan kalorimäärää suurentamatta annoksia liikaa. Näin voi tehdä esimerkiksi lisäämällä kermaa ruokaan tai tarjoamalla rasvassa paistettuja ruokia useammin. Jos lapsen tila ei

kohene ruokavalion muutoksesta huolimatta, ruokintaletkun asentaminen voi olla ainoa vaihtoehto. (Lotan & Zysman 2006.)

Hengittäminen ruoan pureskelun aikana voi tehdä syömisen ongelmalliseksi. Jos Rett-lapsella on suu täynnä ruokaa, kun hänen täytyy hengittää sisään tai ulos, hän saattaa yrittää helpottaa tilannetta sylkäisemällä ruoan kokonaan ulos suusta. Toisinaan kuitenkin sylkemiseen voi liittyä käytösongelmia ja tarkoituksellista huomion hakemista. Ruoan aspiraatio eli henkeen vetäminen on myös riskinä joillakin Rett-lapsilla. Jatkuvan aspiraation takia saatetaan harkita letkuruokintaan siirtymistä, mutta syömisestä nauttivalle lapselle se voi olla turhan ikävä vaihtoehto. Nesteiden paksuntaminen ja kiinteän ruoan soseuttaminen ovat hyviä keinoja vähentää aspiraation riskiä, ja niiden avulla lapsi saa yhä nauttia ruokailusta muiden tavoin. Jos letkuruokailuun joudutaan kuitenkin siirtymään, lapselle voi mahdollisuuksien mukaan yhä tarjota pieniä, helposti nieltäviä maistiaisja, jos ne häntä miellyttävät. (Lotan & Zysman 2006.)

Perkutaaninen endoskooppinen gastrostoma eli PEG-letku on vatsan läpi laitettava ruokintaletku. Syitä PEG-letkun asentamiseen on muun muassa aspiraation ja siitä johtuvien keuhkoinfektioiden estäminen, ravitsemustilan tai nesteytyksen parantaminen tai ruokinnan ja lääkkeidenannon helpottaminen. PEG-letkun kanssa voi yhä syödä normaalisti, mutta yleensä ravitseminen tapahtuu letkun kautta laitettavien ravintovalmisteiden avulla. Niitä saa reseptillä apteekista, ja ruokintaletkun hoitotarvikkeet saa yleensä avannehoitajalta. PEG-letku vaatii päivittäistä hoitoa, mutta Rett-lasten vanhemmat eivät juuri ollenkaan ole kokeneet sitä vaikeaksi tai rasittavaksi. (Lotan & Zysman 2006; Vaasan keskussairaala 2014.)

Virtsan ja ulosteen pidätyskyvyttömyys on yleistä vaikeasti kehitysvammaisilla, mutta Rett-lasten pidätyskyvystä ei juurikaan ole tehty tutkimuksia. Vuonna 2012 tehty tutkimus (Giesbers, Didden, Radstaake, Korzilius, von Gontard, Lang, Smeets & Curfs) on ensimmäinen Rett-lasten pidätyskykyyn liittyvä tutkimus. Sen mukaan virtsankarkailu sekä yöllä että päivällä on yleisempää Rett-lapsilla kuin lapsilla ilman oireyhtymää. Lisäksi virtsatientulehdukset olivat yleisempiä skolioosia tai epilepsiaa sairastavilla lapsilla. Tutkimukseen

osallistuneiden lasten vanhemmat eivät kuitenkaan kokeneet, että pidätyskyvyttömyydestä olisi ollut suurta haittaa lapsille tai vanhemmille.

6.4 Liikkuminen

Skolioosi yhdessä jalkojen epämuodostumien ja epätavallisen kävelyn kanssa voi asettaa haasteita Rett-lapsen liikkumiselle. Vaikeudet liikkeiden koordinoinnissa ja ylipäättään liikkeiden toteuttamisessa vaikeuttavat sekä kävelyä että muuta liikkumista, ja muun muassa lyhentyneet akillesjänteet voivat johtaa epätavalliseen kävelyyn. (Smeets ym. 2012.)

Tyypillisimpiä Rett-lasten epätavallisia kävelytapoja on kävely niin, että kantapää on askeleen aikana aina maassa, ja niin, että kantapää ei kävellessä kosketa maata ollenkaan. Jotkut saattavat myös suosia toista jalkaa niin, että se on kävellessä aina edellä. (Smeets ym. 2012.)

Jos lihakset surkastuvat ja nivelet jäykistyvät, liikkuminen vaikeutuu entisestään. Siksi fysioterapia, lihasten jatkuva käyttäminen ja venyttely ovat tärkeitä lapsen toimintakyvyn ylläpitämisessä. (Weekes 2007.)

6.4.1 Liikkumisen apuvälineet

Apuvälineinä liikkumiseen voivat olla muun muassa pyörätuoli, erityisrattaat, tukikengät ja -pohjalliset, tukikorsetti tai seisomateline (Autistien ja Rett-henkilöiden Tuki ry 2013b). Kun liikkumisen ja istumisen apuvälineet otetaan käyttöön mahdollisimman pian, se voi hidastaa skolioosin syntymistä ja näin vähentää liikkumisvaikeuksia tulevaisuudessa. Veltonkin oloiselle lapselle saattaa kehittyä esimerkiksi jäykät akillesjänteet, jotka voivat vaikeuttaa oikeanlaista kävelyä, joten heidänkin oikeanlaisesta ryhdistä ja liikkumisesta olisi pidettävä huolta. Velttous voi olla merkki myös vähäisestä lihasmassasta, joka altistaa lonkan sijoiltaanmenolle. Tällaisilla lapsilla oikeassa asennossa oleminen on tärkeää myös nukkuessa. (Weekes 2007.)

Pyörätuolin pitäisi olla tarkoin valittu ja sovitettu, ja sen sopivuutta tulisi seurata lapsen kasvaessa. Fysioterapeutin olisi hyvä opettaa lapsen vanhemmille ja mahdollisesti hoitajille, kuinka lapsi kuuluu asettaa pyörätuoliin ja missä asennossa hänen kuuluu siinä olla. Asentoa tulisi seurata pitkin päivää, että se pysyy oikeana. (Weekes 2007.)

Seisominen on tärkeää sekä luuston että jalkojen asennon kannalta. Rett-lapsen olisi hyvä seisoa joka päivä, vaikka riittävän tuen saaminen olisikin vaikeaa. Seisoma- ja kävelytuet voivat olla apuna pystyasennon harjoittelussa ja ylläpitämisessä. Jaloissa voi myös pitää öisin tukia, että jalkaterä pysyisi nukkuessa oikeassa asennossa. (Weekes 2007.)

6.4.2 Skolioosi

Yksinkertaisesti ilmaistuna skolioosi tarkoittaa selkärangan vinoutumista. Skolioosi diagnosoidaan selän röntgenkuvan avulla. (Helenius 2012.) Koska skolioosi on hyvin yleinen Rett-lapsilla, lapsen perheelle pitäisi antaa tietoa skolioosista mahdollisimman varhaisessa vaiheessa. Kun skolioosi on diagnosoitu, pitäisi pyrkiä turvaamaan lapsen kävelykyky mahdollisimman pitkään, vahvistaa selän lihaksia, ylläpitää selän joustavuutta ja ruveta suunnittelemaan istuma- ja nukkuma-asentoja koskevaa ryhtiohjelmaa. Lapsen pitäisi käydä seurantakäynneillä puolen vuoden välein, tai mahdollisesti useammin siinä tapauksessa, että riskinä on kehittyä tavallista vakavampi skolioosi. (Orthopedics for kids 2013.)

Skolioosia Rettin syndroomassa todennäköisesti aiheuttavat lihasten huono kontrolli, huono koordinaatiokyky tai epäsymmetrisesti vetävät lihakset. Skolioosi ei todennäköisesti kehity sellaiselle Rett-lapselle, joka pystyy kävelemään itse. 8–14-vuotiaana selkäranka alkaa pidentyä, jolloin skolioosi yleensä aiheuttaa oireita ensimmäistä kertaa ja selkäranka kasvaa erilaisiin virheasentoihin. Vääntyessään nikamat alkavat myös jäykistyä, kun selkärangan kierre kasvaa isommaksi. Vääntynyt selkäranka voi myös saada lantion kiertymään, jolloin lapsi saattaa istua pelkästään toisella pakaralla ja

lantion luut voivat hankautua kylkiluita vasten. Vartalon vääntyminen voi myös vaikeuttaa hengittämistä ja ruuansulatusta, mikäli skolioosi on yli 60 astetta. Korsettihoito ja fysioterapia ovat tehottomia hermo-lihassairaudesta johtuvan skolioosin hoidossa. Kirurgiaan kannattaisi turvautua silloin, kun lapsi on vielä mahdollisimman terve, skolioosi on vielä vasta 40–50-asteinen ja selkäranka on suhteellisen joustava. (Orthopedics for kids 2013.) Hengitysongelmien takia Rett-lapsen nukuttaminen turvallisesti voi kuitenkin olla haastavaa, ja postoperatiivisessa eli leikkauksenjälkeisessä vaiheessa lasta tulisi seurata intensiivisesti (Kumar, Chaudhuri, Budania & Joseph 2013).

6.5 Epilepsia

Vaikeaa epilepsiaa sairastavista ihmisistä on noin puolet kehitysvammaisia, mutta toisaalta tapahtuu myös kehitysvammaisten epilepsian yli diagnosointia. Hoitoon kannattaa panostaa, sillä epilepsia hallitsee sitä sairastavan henkilön ja hänen perheensä elämää, se hidastaa lapsen oppimista ja altistaa aikuisena dementialle, ja se aiheuttaa lisää työtä epileptikkoa hoitaville henkilöille. (Arvio & Aaltonen 2011, 110.)

Kehitysvammaan itseensä saattaa liittyä oireita, jotka voidaan väärinymmärtää epilepsiaan liittyviksi. Tällaisia oireita ovat muun muassa liikehäiriöt, maneerit, raivokohtaukset, mahanesteen takaisinvirtauksen aiheuttamat motoriset oireet, ummetukseen liittyviin vatsatuntemuksiin reagoiminen ja muuhun kipuun reagoiminen. (Arvio & Aaltonen 2011, 113–114.)

Epilepsian hoidossa olisi tärkeää tietää, millaisia kohtauksia lapsi saa. Kohtaustyyppin selvittämisessä auttaa neljän T:n muistisääntö:

- **Tuntemukset**, eli millaisia tuntemuksia kohtauksia edeltää.
- **Tajunnanhäiriön aste**, eli häiriintyykö tajunta osittain vai kokonaan.
- **Toispuoleisuus**, eli ilmeneekö kohtaus toisella vai molemmilla puolilla kehoa.
- **Toipuminen**, eli millaisia oireita kohtauksen jälkeen on.

Tiedot ovat tärkeitä kohtausten laadun, eli onko kohtaaminen paikallinen vai yleinen, alkamisalueen ja leviämislajin määrittämiseksi. Apuna oireiden seuraamiseen voi käyttää muun muassa kotivideointia, silminnäkijöiden (kuten vanhempien tai sisarusten) havaintoja ja lapsen omia tuntemuksia. Kohtauskirjanpito on tärkeää myös siksi, että mahdollista tilanteen muuttumista voidaan seurata. (Eriksson, Gaily, Hyvärinen, Nieminen & Vainionpää 2013.)

Rett-lapsilla on usein monenlaisia epileptisiä kohtauksia. Ne voivat olla kokonaisvaltaisia kouristuskohtauksia eli toonis-kloonisia kohtauksia, poissaolokohtauksia, myokloonisia eli lihasten nykimistä aiheuttavia kohtauksia tai toonisia eli jäykistymistä aiheuttavia kohtauksia. Kohtaukset voivat olla myös paikallisia, jolloin oireet liittyvät sen aivojen osan toimintaan, jossa kohtaaminen on. Yleensä Rett-lapsilla on useampaa kuin yhtä kohtaustyyppiä. (Epilepsy Action 2013.) Sloveniassa tehdyn tutkimuksen mukaan epilepsia alkaa Rett-lapsilla keskimäärin neljän vuoden iässä, ja kohtaukset selvästi vähenivät 15 ikävuoden jälkeen. Valproaatti havaittiin tehokkaimmaksi lääkkeeksi kohtauksien hoidossa. (Krajnc, Župančič & Oražem 2011.)

Rett-lasten epilepsian hoidossa on havaittu tehokkaaksi myös ketogeeninen ruokavalio. Sen mekanismia ei tunneta, mutta se perustuu siihen, että ruokavalioista poistetaan lähes kaikki hiilihydraattipitoiset ruuot. PEG-letkun kautta ravintoa saava henkilö saa kaikki tarvittavat ravintoaineet tarkoitukseen sopivista kaupallisista valmisteista, mutta normaalisti syöväälle henkilölle ravintolisät ovat välttämättömiä. Ruokavalion tulee olla asiantuntijoiden suunnittelema, ja verensokeria sekä veren tai virtsan ketoaineita tulee seurata säännöllisesti. Ketogeenistä dieettiä on yleensä käytetty viimeisenä hoitona muiden vaihtoehtojen jäätyä tehottomiksi, mutta joidenkin tutkijoiden mukaan sitä voidaan käyttää myös ensimmäisenä hoitokeinona. Tieteellisiä tutkimuksia asiasta ei ole vielä mittavasti, mutta yhä useammat tutkimukset puoltavat ketogeenisen ruokavalion käyttöä epilepsian hoitokeinona. (Arvio & Aaltonen 2011, 120; Wang & Lin 2013.)

6.6 Muita Rettin syndrooman piirteitä

Rett-lapsen pituus, paino ja päänympäryys voivat olla ikätovereitaan alempana kasvukäyrällä, mutta se on tyypillistä Rett-lapsille eikä sinällään ole aihe huoleen (Smeets ym. 2012). Kasvua voidaan seurata neuvolassa tai erikoissairaanhoidossa.

Epätavallinen hengittäminen on tyypillistä Rett-lapsilla, ja eniten sitä tapahtuu hereillä ollessa. Hengityksen tahaton pidättäminen, uloshengityssponnistus ilman uloshengitystä ja hengityskatkokset ovat tavallisia, ja näihin liittyvät fysiologiset muutokset ovat yleensä erilaisia kuin muilla ihmisillä. Esimerkiksi hengityksen pidättämiseen liittyy sykkeen lasku, jota seuraa huomattava sykkeen nousu. (Ramirez, Ward & Neul 2013.) Hengitysrytmi saattaa vaihtua useasti ilman mitään syytä, mutta usein jännittävät tilanteet saattavat olla syynä kiihtyneeseen hengitykseen. Epäsäännöllisen hengityksen aikana lapsi saattaa vaikuttaa poissaolevalta, ja sitä saattaa helposti luulla epilepsiaan liittyväksi poissaolokohtaukseksi. (Kerr 2013.) Hoitoa hengitysongelmiin ei ole vielä löydetty, mutta tutkijat toivovat löytävänsä ihmisiin sovellettavan ratkaisun pian (Ramirez ym. 2013).

Monilla Rett-lapsilla on unihäiriöitä, kuten yöllistä nauramista, valvomista tai liian aikaisin heräämistä. Selviä syitä uniongelmiille ei ole tutkimuksissa löydetty. (Smeets ym. 2012.) Noin 50 prosentilla kehitysvammaisista ilmenee jonkinlaisia unihäiriöitä, ja se voi mahdollisesti johtua unta säätelevien aivorakenteiden poikkeavuudesta tai vireystilan epänormaalista säätelystä. Epilepsia, epilepsiaa hoitavat lääkkeet tai kipu, josta henkilö ei osaa itse kertoa, voivat olla uniongelmien takana. Kehitysvammaisen henkilön unihygieniasta on pidettävä erityisen hyvää huolta, kun hän ei itse pysty vaikuttamaan ympäristöönsä. (Arvio & Aaltonen 2011.)

Ahdistuksen lievittämiseksi Rett-lapsi voisi ottaa sairaalaan ja muille vastaaville käynneille mukaan lelun tai muun esineen, johon hän on kiintynyt, jos hänellä sellainen on. Tai jos lapsi haluaa mieluiten olla huoneen nurkassa, hän voi aluksi olla siellä tottuessaan tilanteeseen. Vaikka Rett-lapsen ymmärryskyvystä

ei olisi tietoa, hänelle tulisi silti selittää tulevista tapahtumista, että hänellä olisi aikaa prosessoida niitä mielessään ja valmistautua niihin. (Lotan 2006.)

6.7 Elämäankaari

Pohjois-Amerikassa tehdyn tutkimuksen mukaan tyypillistä Rettin syndroomaa sairastavilla henkilöillä oli suurempi todennäköisyys kuolla ennenaikaisesti kuin epätyypillistä versiota sairastavilla. Tutkimuksessa todettiin, että suuri osa Rett-henkilöistä ei kuitenkaan kuollut ennenaikaisesti, joten pitkäaikaisten hoitosuunnitelmien tekeminen Rett-henkilöiden kohdalla on aiheellista. (Kirby, Lane, Childers, Skinner, Annese, Barrish, Glaze, Macleod & Percy 2010.) Ennenaikainen kuoleminen on joka tapauksessa yleistä oireyhtymälle, ja usein kuolema tapahtuu 15–20-vuotiaana syndroomaan liittyvistä syistä, kuten huonon yleiskunnon, epilepsian tai keuhkokuumeen takia. Noin 25 prosenttia eri-ikäisten Rett-henkilöiden kuolemista tapahtuu yhtäkkiä ja odottamatta. (Smeets ym. 2012.)

Ikääntymisestä ja Rettin syndroomasta ei ole juuri tehty tutkimuksia ja on olemassa vain muutamia esimerkkitapauksia. Todistettavasti Rett-henkilöitä on kuitenkin elänyt jopa 79-vuotiaaksi. (Lotan, Merrick, Kandel & Morad 2010.)

7 Pohdinta

Kaikkiaan opinnäytetyöprosessini on kestänyt yli vuoden, jonka aikana aihe ja aiheen tarkennus on muuttunut muutaman kerran. Koko prosessin ajan pyrkimyksenä on ollut, että jokin järjestö tai yksityinen henkilö, kuten Rett-lasten hoitajat tai omaiset, pystyvät hyödyntämään työtäni Rett-lasten elämässä.

7.1 Opinnäytetyön hyödynnettävyys ja jatkokehitysmahdollisuudet

Opinnäytetyön löytyessä Theseus-julkaisuarkistosta sen pitäisi olla helposti saatavilla aiheesta tietoa etsiville, mutta aion myös kertoa työstäni sopiville järjestöille, jotka sitten voivat halutessaan lisätä linkin opinnäytetyöhöni internetsivuilleen.

Aihettani olen pyrkinyt lähestymään monipuolisesti, että mahdollisimman monet Rett-lasten perheet ja hoitajat pystyisivät hyötymään siitä. Olen myös listannut työn loppuun lähteitä, joista voi olla hyötyä tietoa hakevalle.

Tulevaisuudessa olisi hyvä tuottaa lisää Rett-lapsiin kohdennettua tietoa. Esimerkiksi hengitysvaikeuksia ilmenee myös muilla ryhmillä, mutta Rett-henkilöillä niiden piirteet ovat erilaisia. Muutkin kliiniset oireet voivat ilmetä Rettin syndroomassa erilaisina, joten yleinen tieto ei välttämättä riitä. Lisäksi jatkossa voisi hankkia tietoa siitä, kuinka Rett-perheet todella kokevat arkensa ja tarvittavat hoidot.

7.2 Opinnäytetyön luotettavuus ja etiikka

Koska suomalaisessa kirjallisuudessa ei Rettin syndroomasta juurikaan kerrota muutamaa lausetta pidemmälle, eikä ulkomaisen kirjallisuuden hankkiminen ollut mahdollista, jouduin käyttämään useita internetlähteitä. Olen kuitenkin koko ajan pitänyt huolen, että lähteet ovat virallisia lähteitä, enkä siis ole käyttänyt esimerkiksi Wikipediaa lähteenä. Lisäksi osa lähteistäni on olemassa internetversioiden lisäksi myös paperiversiona, kuten brittiläisen Rett-järjestön ohjeistukset. Mielestäni kaikki internetlähteeni ovat luotettavia eivätkä alenna opinnäytetyöni arvoa tai luotettavuutta.

Vaikka yleisesti kehitysvammaisuuteen ja autismiin liittyvää tietoa pyrin etsimään mahdollisimman uusista lähteistä, en asettanut niille lähteille mitään tiettyä aikarajaa. Vanhin lähteistäni olikin vuodelta 1998. Mielestäni sen käyttö oli kuitenkin perusteltua, sillä autismia käsittelevä teos oli hyvin laaja eikä

lähteenä käyttämäni osio sisältänyt vanhentunutta tietoa. Lisäksi käytin lähdettä taustatieto-osiossa enkä itse tutkimusosiossa.

Vaikka työssäni lähteinä käytetyt tutkimukset ja artikkelit olivat pääosin ulkomaisia, uskon niiden olevan sovellettavissa Suomen oloihin. Käyttämäni tutkimukset olivat useista eri maista, joten ne eivät edustaneet vain tietyn alueen tilannetta tai tapoja.

Etiikkaa ei kirjallisuuskatsausta tehdessä yleensä joudu miettimään, sillä kirjallisuuskatsaukseen ei liity tutkittavia henkilöitä, joiden itsemääräämisoikeutta tai esimerkiksi tietosuojaa pitäisi kunnioittaa. Opinnäytetyötäni tulevaisuudessa hyödyntäviä henkilöitä olen ajatellut siten, että olen tuottanut todenmukaista ja käyttökelpoista tekstiä, ja olen kirjoittanut Rett-henkilöistä ja muista kehitysvammaisista henkilöistä kunnioittavasti.

7.3 Opinnäytetyöprosessin kulku

Opinnäytetyöprosessi alkoi loppuvuodesta 2012, kun työn alustava aihe piti olla päätetty. Aiheeni oli aluksi aivan erilainen, tosin sekin liittyi vammaistytöön ja pyrki tukemaan vammaisten henkilöiden olemassa olevia vahvuuksia. Vuoden 2013 puolella huomasin, että olisinkin kiinnostunut keskittymään joihinkin tiettyihin kehitysvammaoireyhtymiin ja siten lähestymään aiheitani tarkennetummin.

Ensimmäisen opinnäytetyötapaamiseni aikaan suunnittelin vielä tekeväni tiivistä tietopakettia Cornelia de Lange - ja kabuki-syndroomista Rettin syndrooman lisäksi, mutta tutkittuani asiaa lisää huomasin toisista oireyhtymistä jo olevan opinnäytetyönä toteutettua materiaalia. Koska halusin maksimoida opinnäytetyöni hyödyllisyyden, keskityin Rettin syndroomaan, josta materiaalia ei juurikaan löytynyt.

Opinnäytetyön lähteiden etsiminen alkoi sillä, että etsin opinnäytetyösuunnitelmaa varten yleisesti tietoa Rettin syndroomasta, että

osaisin suunnitella tulevaa prosessia ja saisin kuvan siitä, kuinka moninaista hoitoa Rett-lapset tarvitsevat. Varsinaista työtä tehdessä aloin etsiä tutkimuksia aiheesta PubMed-tietokannasta. Kymmenen vuoden sisällä julkaistuja tutkimuksia, joiden otsikossa mainitaan ”Rett syndrome” ja jotka ovat luettavissa ilmaiseksi internetissä, löytyi 1 519. Näistä lähteinä olen käyttänyt 16:tta tutkimusta. Huomattava enemmistö tutkimuksista liittyi genetiikkaan, eivätkä siis olleet olennaisia opinnäytetyöni kannalta, ja osa oli esimerkkitapauksia kuvailevia tekstejä, joista olen käyttänyt työssäni vain yhtä. Tärkeimpänä lähteenäni oli Smeetsin, Pelcin ja Danin tekemä tieteellinen artikkeli nimeltä Rett Syndrome, jossa syndroomaa ja sen piirteitä kuvaillaan hyvin kokonaisvaltaisesti. Sen perusteella pystyin päättämään, mihin suuntiin tiedonhakuni lähtisi haarautumaan. Tutkimuksen kattavuudesta huolimatta pyrin hakemaan perustietoa syndroomasta myös muista lähteistä, kuten Ison-Britannian terveydenhuoltojärjestelmän virallisilta internetsivuilta (NHS Choices), varmistaakseni tiedon paikkansapitävyyden ja luotettavuuden.

Selvitettyäni, mitä erityistarpeita Rett-lapsilla voi olla, laajensin tiedonhakua hoitotyöhön liittyviin teksteihin. Jos juuri Rett-lapsiin kohdistuvaa tietoa ei ole saatavilla, olen etsinyt yleisesti lasten hoitotyöhön liittyvää tietoa. Näin olen tehnyt esimerkiksi etsiessäni tietoa epilepsiasta. Ennen varsinaisen hoitotyön osion kirjoittamista kirjoitin osiot kehitysvammaisuudesta ja autismista luodakseni laajempaa kontekstia Rettin syndroomalle. Englanninkielisen aineiston läpi käymistä en kokenut haastavana, ja nimenomaan toivoinkin voivani käyttää kielitaitoa hyväksi opinnäytetyössäni.

Kun kappaleet 1–4 ja 6 olivat valmiit, annoin ne luettavaksi yhdelle kolmen erityislapsen äidille sekä yhdelle hoitotyöhön perehtymättömälle henkilölle. Koska halusin opinnäytetyöni olevan helposti lähestyttävissä ja käytettävissä myös sellaisille Rett-lasten vanhemmille ja läheisille, jotka eivät tunne hoitoalaa, tarvitsin koelukijoita arvioimaan tekstiäni. Koelukijat eivät kokeneet, että teksti olisi vaikeasti lähestyttävissä maallikon näkökulmasta, ja erityislapsen äiti koki tekstin ottavan perheen huomioon. Joitakin sanavalintoja muutin tekstistä selkokielisemmiksi. Pieniä korjauksia tein myös opinnäytetyöseminaarissani saadun palautteen perusteella.

Haastavinta opinnäytetyön tekemisessä oli keskittyä yksilön toimintakykyihin eikä pelkkiin rajoituksiin, sillä suurin osa aihetta käsittelevästä kirjallisuudesta on hyvin ongelmakeskeistä. Vaikka tietenkin monivammaisten henkilöiden elämässä on paljon haasteita ja rajoituksia, en halunnut keskittyä niihin liikaa, sillä ei vammaistenkään elämä ole pelkkää haastetta ja heidänkin perheensä voivat elää varsin sujuvaa arkea. Elämää ei varmastikaan helpottaisi se, että vammaista henkilöä lähestyttäisiin aina ongelmien ja sairauksien kautta.

Opinnäytetyötäni tehdessä jouduin myös miettimään sopivia sanavalintoja. Tekstistä olisi tullut hankalasti luettavaa, jos olisin aina viitannut Rett-lapsiin ilmaisulla ”lapsi, jolla on Rettin syndrooma”. ”Rettin syndroomaa sairastava lapsi” olisi ollut helpompi sisällyttää lauseisiin, mutta oireyhtymä ei ole sairaus eikä ilmaisu ole muutenkaan kovin miellyttävä. Lopulta päädyin puhumaan Rett-lapsista, mikä sopi sujuvasti tekstiin eikä viitannut sairastamiseen. Koska keskityn opinnäytetyössäni lasten hoitotyöhön, en kokenut tarpeellisena puhua Rett-henkilöistä muuten kuin tietyissä yhteyksissä. Rett-tytöistä puhun ainoastaan puberteettia käsittelevässä osiossa siitäkin huolimatta, että oireyhtymää ilmenee lähes yksinomaan tytöillä.

Löytämäni materiaalit käsittelevät hyvin monipuolisesti Rett-henkilöiden elämää. Kuitenkin vasta prosessin loppupuolella havaitsin, että puberteetista ja esimerkiksi kuukautisista ei ollut käyttämissäni tutkimuksissa minkäänlaista mainintaa. Asia on ajankohtainen jossain vaiheessa useimpien Rett-lasten elämässä, joten siitäkin aiheesta olisi hyvä saada tietoa ja ohjeita. Rettin syndrooma ei itsessään vaikuta puberteetin alkamisen ja kehittymiseen mitenkään, joten puutteellinen tieto asiasta vaikutti erikoiselta. Toisaalta vanhempien saattaa olla vaikea itse kysyä asiasta, joten tarvetta tiedolle ei välttämättä käsitetä olevankaan.

Olisin halunnut saada Rett-lasten perheiden omakohtaisia kokemuksia opinnäytetyöhöni, mutta tyydyin jo saatavissa olevaan materiaaliin. Yritin tehdä yhteydenottoja järjestöjen suuntaan, mutta vastauksia en saanut. Syynä lienevät kommunikaatiokatkokset tai Rett-perheiden vähäinen määrä.

7.4 Ammatillinen kehittyminen

Opinnäytetyön tekemisen aikana pääsin tekemään enemmän tutkimustyötä kuin aiemmissa töissä tai projekteissa on joutunut tekemään. Vaikka itse tiedon hakeminen ei tuntunut haastavalta, joutui hankitun tiedon järjestämistä harjoittelemaan. Mahdollisia tulevia projekteja ajatellen on hyvä muistaa, että kattavan rungon tekeminen helpottaa huomattavasti löydetyn tiedon järjestämistä ja asettamista osaksi kokonaisuutta. Lisäksi järjestelmällisempi tiedonhakuprosessi olisi tarkoittanut sitä, että olisin voinut dokumentoida prosessin tarkemmin ja lisätä näin tutkimuksen luotettavuutta.

Vielä prosessin loppupuolellakin on tullut mieleen asioita, joista olisi voinut kirjoittaa, mutta jossain vaiheessa on tietenkin osattava lopettaa. Opinnäytetyön laajuiseen työhön ei mitenkään voi saada mahtumaan kaikkea tietoa mistään aiheesta, joten rajaamista on osattava tehdä.

Rettin syndroomasta lukiessani olen oppinut lisää oireyhtymästä itsestään sekä kehitysvammaisuudesta yleisesti. Koen, että minulla on nyt valmiuksia työskennellä Rett-lasten ja heidän perheidensä kanssa.

Lähteet

- Arvio, M. 2013. INCL. Harvinaiset-verkosto.
<http://www.harvinaiset.fi/diagnoosit/incl-0>. 1.12.2013.
- Arvio, M. & Aaltonen, S. 2011. Kehitysvammainen potilaana. Helsinki: Duodecim.
- Autism Research Institute. 2013a. Is It Autism?
http://www.autism.com/index.php/is_it_autism. 17.11.2013.
- Autism Research Institute. 2013b. Prognosis.
<http://www.autism.com/index.php/prognosis>. 17.11.2013.
- Autismi- ja Aspergerliitto ry. 2008. Aspergerin oireyhtymä.
http://www.autismiliitto.fi/files/569/Asperger-esite_11_painos.pdf. 18.11.2013.
- Autismi- ja Aspergerliitto ry. 2013a. Autismin kirjo.
http://www.autismiliitto.fi/autismin_kirjo. 27.5.2013.
- Autismi- ja Aspergerliitto ry. 2013b. Jäsenyhdistykset.
<http://www.autismiliitto.fi/liitto/jasenyhdistykset>. 20.11.2013.
- Autistien ja Rett-henkilöiden Tuki ry. 2013a. <http://www.aure.fi>. 20.11.2013.
- Autistien ja Rett-henkilöiden Tuki ry. 2013b. Apuvälineet. <http://aure.fi/rettin-oireyhtyma/apuvalineet/>. 29.11.2013.
- Brasher, J. 2013. iPads help late-speaking children with autism develop language. <http://news.vanderbilt.edu/2013/11/ipads-autism-language/>. 17.11.2013.
- Centre for Communication Rights. 2013. What are Communication Rights?
<http://centreforcommunicationrights.org/>. 1.12.2013.
- Epilepsy Action. 2013. Rett Syndrome.
<https://www.epilepsy.org.uk/info/syndromes/rett-syndrome>. 17.11.2013.
- Eriksson, K., Gaily, E., Hyvärinen, P., Nieminen, P. & Vainionpää, L. 2013. Lapsi ja Epilepsia. Epilepsialiitto ry.
- Fabio, R., Castelli, I., Marchetti, A. & Antonietti, A. 2013. Training communication abilities in Rett Syndrome through reading and writing. *Frontiers in Psychology* 4 (10).
- Giesbers, S., Didden, R., Radstaake, M., Korzilius, H., von Gontard, A., Lang, R., Smeets, E. & Curfs, L. 2012. Incontinence in Individuals With Rett Syndrome: A Comparative Study. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 24 (3). 283-300.
- Han, Z., Jeon, H.R., Kim, S.W., Park, J.Y. & Chung, H.J. 2012. Clinical Characteristics of Children With Rett Syndrome. *Annals of Rehabilitation Medicine* 36 (3), 334-339.
- Helenius, I. 2012. Skolioosi. Lääkärikirja Duodecim.
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00836. 29.10.2013.
- Hongisto, V. & Kuusisto, A. 2013. Rett-oireyhtymä: Kommunikaatio-opas. Kehitysvammaisten Tukiliiton julkaisusarja 1/2013.
- HUSLAB. 2013. Rettin oireyhtymä, Methyl-CpG binding proteiini 2-geenin (MECP2) geenivirhe verestä. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin laboratorion tutkimusohjekirja. <http://huslab.fi/ohjekirja/4663.html>. 28.11.2013.

- Ikonen, O. & Suomi, A. 1998. Autismi: Esiintyvyys ja käyttäytyminen. Teoksessa Ikonen, O. (toim.) Autismi. Jyväskylä: Atena kustannus, 53-72.
- Ikonen, P. 2004. Kehitysvammaisuus. Teoksessa Koistinen, P. (toim.), Ruuskanen, S. (toim.) & Surakka, T. (toim.) Lasten ja nuorten hoitotyön käsikirja. Helsinki: Tammi, 353–363.
- International Rett Syndrome Foundation. 2014. Puberty. <http://www.rett Syndrome.org/understanding-rett-syndrome/living-with-rett-syndrome/symptom-management/puberty>. 11.1.2014.
- Johansson, K., Axelin, A., Stolt, M. & Ääri, R.-L. (toim.) 2007. Systemaattinen kirjallisuuskatsaus ja sen tekeminen. Turku: Turun yliopisto.
- Jänis, P. 2009. Puhumattoman kehitysvammaisen ihmisen kivun arviointi ja hoito. Kuopion yliopisto. Yhteiskuntatieteellinen tiedekunta. Pro gradu -tutkielma.
- Kaski, M. (toim.), Manninen, A. & Pihko, H. 2012. Kehitysvammaisuus. Helsinki: Sanoma Pro.
- Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2013. Lakineuvonta. <http://www.kvtl.fi/fi/lakineuvonta/>. 16.12.2013.
- Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2014a. Toiminta. <http://www.kvtl.fi/fi/perhesivut/harvinaiset-kehitysvammaryhmat/toiminta/>. 13.1.2014.
- Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2014b. Vertaistuki. <http://www.kvtl.fi/fi/perhesivut/harvinaiset-kehitysvammaryhmat/vertaistuki/>. 13.1.2014.
- Kerr, A. 2013. Breathing Irregularities. Rett UK Information Sheet. <http://www.rettuk.org/rettuk-public/dms/rettuk/Breathing-Irregularities0/Breathing%20Irregularities.pdf>. 29.11.2013.
- Kela. 2013a. Kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskurssit. http://www.kela.fi/tyoikaisille_kuntoutus-ja-sopeutumisvalmennuskurssit. 20.11.2013.
- Kela. 2013b. Kuntoutuskurssihaku > MONI- JA LIIKUNTAVAMMAISUUS/CP, KEHITYSVAMMA JA KEHITYSHÄIRIÖT. http://asiointi.kela.fi/kz_app/KZInternetApplication. 20.11.2013.
- Kela. 2013c. Rettin syndrooman lasten ja nuorten perhekurssi 46945. http://asiointi.kela.fi/kz_app/KZInternetApplication?valittu=46945&lang=fi. 13.11.2013.
- Kela. 2013d. Vammaistuki lapselle. <http://www.kela.fi/vammaistuki-lapselle>. 20.11.2013.
- Kirby, R.S., Lane, J.B., Childers, J., Skinner, S.A., Annese, F., Barrish, J.O., Glaze, D.G., Macleod, P. & Percy, A.K. 2010. Longevity in Rett Syndrome: Analysis of the North American Database. The Journal of Pediatrics 156 (1), 135–138.
- Krajnc, N., Župančič, N. & Oražem, J. 2011. Epilepsy Treatment In Rett Syndrome. Journal of Child Neurology 26 (11), 1429-1433.
- Kumar, A., Chaudhuri, S., Budania, L. & Joseph, T. 2013. Peculiar breathing in Rett Syndrome: Anesthesiologist's nightmare. Journal of Anesthesiology, Clinical Pharmacology 29 (2), 278-280.
- Laki vammaisuuden perusteella järjestettävistä palveluista ja tukitoimista 380/1987.
- Lotan, M. 2006. Rett Syndrome: Guidelines for Individual Intervention. The Scientific World Journal 6. 1504–1516.

- Lotan, M., Merrick, J., Kandel, I. & Morad, M. 2010. Aging in Persons with Rett Syndrome: An Updated Review. *The Scientific World Journal* 10. 778–787.
- Lotan, M. & Zysman, L. 2006. The Digestive System and Nutritional Considerations for Individuals with Rett Syndrome. *The Scientific World Journal* 6, 1737–1749.
- Mahdollisuus lapselle ry. 2013. Toiminta. <http://www.mahdollisuuslapselle.com/fi/Toiminta/>. 1.12.2013.
- Marschick, P., Kaufmann, W., Einspieler, C., Bartl-Pokory, K., Wolin, T., Pini, G., Budimirovic, D., Zappella, M. & Sigafoos, J. 2012. Profiling early socio-communicative development in five young girls with the preserved speech variant of Rett syndrome. *Research in Developmental Disabilities* 33 (6), 1749–1756.
- Mayo Clinic. 2012. Angelman Syndrome. Definition. <http://www.mayoclinic.com/health/angelman-syndrome/DS01048>. 1.12.2013.
- MedlinePlus. 2012. Rett syndrome. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001536.htm>. 26.5.2013.
- Motil, K.J., Barrish, J.O., Lane, J., Geerts, S.P., Annese, F., McNair, L., Percy, A.K., Skinner, S.A., Neul, J.L. & Glaze, D.G. 2013. Vitamin D Deficiency Is Prevalent in Females with Rett Syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 53 (5), 569–574.
- Motil, K.J., Caeg, E., Barrish, J.O., Geerts, S.P., Lane, J.B., Percy, A.K., Annese, F., McNair, L., Skinner, S.A., Lee, H.-S., Neul, J.L. & Glaze, D.G. 2012. Gastrointestinal and Nutritional Problems Occur Frequently Throughout Life in Women and Girls with Rett Syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 55 (3). 292–298.
- National Institute of Mental Health. 2013. What Is Autism Spectrum Disorder? <http://www.nimh.nih.gov/health/topics/autism-spectrum-disorders-pervasive-developmental-disorders/index.shtml>. 18.11.2013.
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. 2012. Rett Syndrome Fact Sheet. http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm. 19.4.2013.
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. 2013. Autism Fact Sheet. http://www.ninds.nih.gov/disorders/autism/detail_autism.htm. 18.11.2013.
- NHS Choices. 2012. Rett syndrome. <http://www.nhs.uk/Conditions/Rett-syndrome/Pages/Introduction.aspx>. 26.5.2013.
- Orthopedics for Kids. 2013. Scoliosis and Rett Syndrome. http://www.orthopedicsforkids.com/PDFs/Spine/Scoliosis_and_Rett_Syn.pdf. 2.9.2013.
- Rajaniemi, M. & Seppälä, H. 2012a. Toimintakyvyn näkökulma. <http://verneri.net/yleis/kehitysvammaisuus/mita-kehitysvammaisuus-on/toimintakyvyn-nakokulma.html>. 28.11.2013.
- Rajaniemi, M. & Seppälä, H. 2012b. Mitä kehitysvammaisuus on? <http://verneri.net/yleis/kehitysvammaisuus/mita-kehitysvammaisuus-on.html>. 27.5.2013.

- Ramirez J.-M., Ward, C.S. & Neul, J.L. 2013. Breathing challenges in Rett Syndrome: Lessons learned from humans and animal models. *Respiratory Physiology & Neurobiology* 189 (2), 280-287.
- RettSearch Consortium. 2010. Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. http://www.rettsearch.org/Variant_forms_website_table_02_02_11.pdf. 13.7.2013.
- Rett Syndrome Research Trust. 2013. First Pre-Clinical Gene Therapy Study to Reverse Rett Symptoms. <http://www.rsrt.org/about-rsrt/press-releases/first-pre-clinical-gene-therapy-study-to-reverse-rett-symptoms/>. 11.9.2013.
- Ritvanen, A. 2012. Synnynnäiset kromosomi- ja rakennepoikkeavuudet. Epämuodostumarekisteri. Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitos.
- Ruuskanen, S. & Airola, K. 2004. Lasten, nuorten ja perheen hoitotyö. Teoksessa Koistinen, P. (toim.), Ruuskanen, S. (toim.) & Surakka, T. (toim.) Lasten ja nuorten hoitotyön käsikirja. Helsinki: Tammi, 120–124.
- Salminen, A. 2011. Mikä kirjallisuuskatsaus? Johdatus kirjallisuuskatsauksen tyyppisiin ja hallintotieteellisiin sovelluksiin. Vaasa: Vaasan yliopisto.
- Salokorpi, T. 2008. Rett oireyhtymä. Rinnekoti-Säätiö. Norio-keskus. Tietolehtiset.
- Seppälä, H. 2012. Kehitysvammaisuuden diagnosointi. <http://verneri.net/yleis/kehitysvammaisuus/mita-kehitysvammaisuus-on/laaketieteellinen-nakokulma/kehitysvammaisuuden-diagnosointi.html>. 27.11.2013.
- Smeets, E.E.J., Pelc, K., & Dan, B. 2012. Rett Syndrome. *Molecular Syndromology* 2 (3-5), 113-127.
- Symons, F.J., Byiers, B., Tervo, R.C. & Beisang, A. 2013. Parent-reported Pain in Rett Syndrome. *The Clinical Journal of Pain* 29 (8), 744-746.
- Tobii. 2013. Products > Hardware. <http://www.tobii.com/en/assistive-technology/global/products/hardware/>. 14.12.2013.
- Tikoteekki. 2013. Miten apuvälinepalveluita saa? <http://www.papunet.net/tikoteekki/asiakaspalvelut/apuvälinepalvelut.html>. 4.11.2013.
- Vaasan keskussairaala. 2014. PEG-RUOKINTALETKUN LAITTAMINEN. Potilasohjeet. <http://www.vaasankeskussairaala.fi/WebRoot/1013451/Potilasohjeet/PEG-RUOKINTALETKUN%20LAITTAMINEN.pdf>. 5.1.2014.
- Wang, H.-S. & Lin, K.-L. 2013. Ketogenic Diet: An Early Option for Epilepsy Treatment, Instead of A Last Choice Only. *Biomedical Journal* 36 (1), 16-17.
- Weekes, L. 2007. Physiotherapy. Rett UK Information Sheet. <http://www.rettuk.org/rettuk-public/dms/rettuk/Physiotherapy.pdf>. 18.12.2013.
- Yale School of Medicine. 2013a. Childhood Disintegrative Disorder. <http://childstudycenter.yale.edu/autism/information/cdd.aspx>. 19.11.2013.
- Yale School of Medicine. 2013b. Pervasive Developmental Disorder – Not Otherwise Specified (PDD-NOS). <http://childstudycenter.yale.edu/autism/information/pddnos.aspx>. 19.11.2013.

Keskeiset lähteet taulukoituna

Tutkimus ja sen tekijät	Tarkoitus ja menetelmä	Tulokset
Fabio, R., Castelli, I., Marchetti, A. ja Antoniotti, A. 2013. Training communication abilities in Rett syndrome through reading and writing. <i>Frontiers In Psychology</i> .	Tutkijat tutkivat mahdollisuuksia kommunikaatiotaitojen opettamiseen niille lapsille, joilla on Rettin syndrooma. Kliininen tapaustutkimus.	Monivaiheisella ja pitkäjänteisellä opetuksella voidaan opettaa luku-, kirjoitus- ja kommunikaatiotaitoja lapsille, joilla on Rettin syndrooma. Tutkimuksessa on vain yksi esimerkkitapaus, joten kaikkia Rett-lapsia koskevia päätelmiä siitä ei voi tehdä. Tutkimus kuitenkin osoittaa sen, että myös Rett-lapsilla voi olla paljon valmiuksia uusien asioiden oppimiseen ja kommunikaation kautta elämänlaatunsa kohentamiseen.
Giesbers, S., Didden, R., Radstaake, M., Korzilius, H., vonGotard, A., Lang, R., Smeets, E. ja Curfs, L. 2012. Incontinence in Individuals with Rett Syndrome: A Comparative Study. <i>Journal of Developmental And Physical Disabilities</i> .	Kyselytutkimus virtsan pidätyskykyyn liittyvien ongelmien kartoittamiseksi lapsilla, joilla on Rettin syndrooma. Kvantitatiivinen kyselytutkimus.	Lähes kaikilla tutkimukseen osallistuneista lapsista (n=63) ilmeni kastelua sekä yöllä että päivällä. Myös ulosteen pidätyskyvyttömyyttä ilmeni jonkin verran, mutta huomattavasti vähemmän kuin virtsan pidätyskyvyttömyyttä. Harvoilla oli ollut kuivia ajanjaksoja ennen virtsankarkailua, mikä osoittanee ongelman alkavan varhaisessa vaiheessa oireyhtymän kehitymisessä. Vanhempien mielestä virtsankarkailusta ei ollut merkittävää haittaa heille tai heidän lapsilleen.
Han, Z., Jeon, H.R., Kim, S.W., Park, J.Y. ja Chung, H.J. 2012. Clinical Characteristics of Children With Rett Syndrome. <i>Annals of Rehabilitation Medicine</i> .	Korealaisten Rett-lasten kliinisten piirteiden tunnistaminen ja toimintaan liittyvien aspektien tutkiminen. Kliininen tapaustutkimus.	Tutkimuksessa ei havaittu mitään poikkeavaa raskausaikana, sikiöaikana tai vastasyntyneenä, mikä olisi voinut selittää Rettin syndrooman kehittymisen. Kaikilla 26 tutkittavalla lapsella oli selvää kehityksen taantumista. Toimintakyvyiltään paremmilla lapsilla muutkin oireet olivat pääsääntöisesti lievempiä kuin niillä lapsilla, joilla oli huonompi toimintakyky.
Jänis, P. 2009. Puhumattoman kehitysvammaisen ihmisen kivun arviointi ja hoito.	Tutkimuksessa tarkasteltiin puhumattoman kehitysvammaisen henkilön kivun tunnistamista, arviointia, lievitystä ja kivun hoidon vaikuttavuuden arviointia. Kvantitatiivinen tutkimus.	Suurin osa vastaajista koki, että puhumattomien kehitysvammaisten kipuun osataan vastata riittäväällä tavalla. Lähes kaikki kertoivat käyttävänsä kivun lievitykseen asentohoitoa, lääkehoitoa ja rauhoittelua. Kivun astetta ja kivun hoidon vaikuttavuutta arvioitiin fysiologisiin muutoksiin ja käytöksen muutoksiin perustuen, eikä kipumittareita käytetty juuri ollenkaan.

Keskeiset lähteet taulukoituna

Tutkimus ja sen tekijät	Tarkoitus ja menetelmä	Tulokset
Kirby, R.S., Lane, J.B., Childers, J., Skinner, S.A., Annese, F., Barrish, J.O., Glaze, D.G., Macleod, P. ja Percy, A.K. 2010. Longevity in Rett Syndrome: Analysis of the North American Database. The Journal of Pediatrics.	Selvittää Rett-henkilöiden elinikää. Otantatutkimus.	Kuolleisuus todettiin olevan suurempi niillä henkilöillä, joilla oli tyypillinen Rettin syndrooma kuin niillä, joilla oli epätyypillinen muoto syndroomasta. Otannassa yleisin kuolinikä oli 10,0–19,9 vuotta, mutta tutkittavia Rett-henkilöitä eli myös keski-ikäisiksi asti.
Lotan, M. 2006. Rett Syndrome: Guidelines for Individual Intervention. The Scientific World Journal.	Yksilöllisten hoito- ja kuntoutusmahdollisuuksien kartoittaminen henkilöille, joilla on Rettin syndrooma. Hoitotieteen artikkeli.	Yksilöllisen kuntoutus- ja hoitosuunnitelman tekeminen on ehdottoman tärkeää Rettin syndrooman hoidossa. Olennaista on moniammatillinen yhteistyö ja kattavan tukiverkoston rakentaminen.
Lotan, M., Merrick, J., Kandel, I. ja Morad, M. 2010. Aging in Persons with Rett Syndrome: An Updated Review. The Scientific World Journal.	Selvittää Rett-henkilöiden ikääntymiseen liittyviä seikkoja. Kirjallisuuskatsaus ja ostantatutkimus.	Lääketieteen kehittyessä myös kehitysvammaisten eliniänodote on aikaisempaa parempi. Kehitysvammaisten ikääntyessä heitä hoitavien henkilöiden tulee pystyä varautumaan heidän erityistarpeisiinsa. Ikääntyvillä Rett-henkilöillä on usein ongelmia osteoporoosin ja ummetuksen kanssa, mutta toisaalta epilepsia voi lieventyä ja motoriset vaikeudet voivat helpottua.
Lotan, M. ja Zysman, L. 2006. The Digestive System and Nutritional Considerations for Individuals with Rett Syndrome. The Scientific World Journal.	Tutkimuksessa koottiin tyypillisiä ruoansulatukseen ja ravitsemukseen liittyviä ongelmia Rett-henkilöillä ja ehdotettiin mahdollisia hoitokeinoja. Kirjallisuuskatsaus.	Ruoansulatusjärjestelmän toimivuus vaikuttaa huomattavasti Rett-henkilön itsensä sekä hänen huoltajiensa hyvinvointiin ja elämänlaatuun. Olisi tärkeää, että terveydenhuollon ammattilaiset arvioisivat säännöllisesti Rett-henkilöiden ravitsemusta ja kykyä syödä, sekä ohjaisivat huoltajia oikeanlaisesta ravitsemuksesta.

Keskeiset lähteet taulukoituna

Tutkimus ja sen tekijät	Tarkoitus	Tulokset
Motil, K.J., Caeg, E., Barrish, J.O., Geerts, S.P., Lane, J.B., Percy, A.K., Annese, F., McNair, L., Skinner, S.A., Lee, H.-S., Neul, J.L. ja Glaze, D.G. 2012. Gastrointestinal and Nutritional Problems Occur Frequently Throughout Life in Women and Girls with Rett Syndrome. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition.	Kartoitus Rettin syndroomaan liittyvistä ruoansulatuksellisista ja ravitsemuksellisista ongelmista, ja niiden esiintyminen eri ikäkausilla. Kvantitatiivinen tutkimus.	Yleisimmiksi ongelmiksi havaittiin puutteellinen suoliston peristaltiikka, pureskelun ja nielemisen vaikeudet, yli- tai alipaino, alikasvuisuus, luiden huono rakenne tai murtumat ja sappitiehyiden sairaudet. Iän myötä oksentaminen, refluksi, pureskeluvaikeudet ja ruoan sisäänhengittäminen vähentyivät, kun taas lyhyys, luiden huono mineraalipitoisuus, murtumat ja ruokintaletkun tarve lisääntyivät.
Ramirez J.-M., Ward, C.S. ja Neul, J.L. 2013. Breathing challenges in Rett Syndrome: Lessons learned from humans and animal models. Respiratory Physiology & Neurobiology.	Katsaus Rettin syndroomaan liittyviin hengitysongelmiin. Kirjallisuuskatsaus.	Rettin syndroomaan liittyy erilaisia hengitysongelmia, joiden piirteet ovat erilaisia kuin muilla ihmisillä. Ongelmat liittyvät todennäköisesti autonomisen hermoston toimintaan, ja ne pahenevat hereillä ollessa. Hiirikokeilla on löydetty potentiaalisia parannuskeinoja, joita voidaan mahdollisesti tulevaisuudessa soveltaa ihmisiin.
Smeets, E.E.J., Pelc, K., ja Dan, B. 2012. Rett Syndrome. Molecular Syndromology.	Rettin syndrooman kliinisten piirteiden ja niiden hoidon tarkastelu. Hoitotieteen artikkeli/ kirjallisuuskatsaus.	Tutkimuksessa ei pyritty tekemään uusia tuloksia, vaan keskustelemaan oireyhtymän kliinisistä piirteistä ja niihin käytettävistä hoitomenetelmistä.
Symons, F.J., Byiers, B., Tervo, R.C. ja Beisang, A. 2013. Parent-reported Pain in Rett Syndrome. The Clinical Journal of Pain.	Rett-lasten vanhempien arvioita lastensa kivun yleisyydestä, aiheuttajasta ja ilmaisusta. Kvantitatiivinen tutkimus.	24% vastaajista ilmoitti, että heidän lapsensa on kärsinyt kivusta 8 päivänä viimeisen 30 päivän aikana. 85% lapsista ilmaisi kipunsa kasvoniilmeillä ja 82% äänтелеillä. Yleisin kivun aiheuttaja (65%) oli vatsavaivat. Kivun huomiointiin ja hoitoon on kiinnitettävä erityistä huomiota, koska kivun havaittiin olevan hyvin yleistä näillä lapsilla, jotka eivät välttämättä itse osaa riittävästi kertoa kivustaan.

Lisää tietolähteitä Rettin syndroomasta

Autistien ja Rett-henkilöiden tuki ry
<http://aure.fi/>

Autismi- ja Aspergerliitto – Rettin syndrooma
http://www.autismiliitto.fi/autismin_kirjo/rettin_oireyhtyma

Smeetsin, Pelcin ja Danin artikkeli Rett Syndrome
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3366703/>

Harvinaiset kehitysvammaryhmät (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry)
<http://www.kvtl.fi/fi/perhesivut/harvinaiset-kehitysvammaryhmat/>

Iso-Britannian Rett-järjestö RettUK
<http://www.rettuk.org/rettuk-public/rettuk.html>

Kehitysvammaisten Tukiliiton Rett-kommunikaatio-opas
http://www.kvtl.fi/media/Perhesivut/Harvinaiset/KVTL_Rett-opas_verkko.pdf